

国际权威影像鉴别诊断丛书

EXPERT ddxTM
OBSTETRICS

影像专家鉴别诊断 产科超声分册

著者 WOODWARD KENNEDY SOHAEY
主译 张 晶



AMIRSYS



人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

EXPERTddx™

国际权威影像鉴别诊断丛书

影像专家鉴别诊断·颅脑与脊柱脊髓分册

影像专家鉴别诊断·头颈部分册

影像专家鉴别诊断·胸部分册

影像专家鉴别诊断·腹部分册

影像专家鉴别诊断·骨关节肌肉分册

影像专家鉴别诊断·儿科分册

影像专家鉴别诊断·超声医学分册

影像专家鉴别诊断·产科超声分册



Original English edition published by Amirsys, Inc.
Not for resale outside the People's Republic of China.

策划编辑 高爱英 姚磊 郭威 孟凡辉

封面设计 吴朝洪

销售分类 医学影像学

ISBN 978-7-5091-5484-7



9 787509 154847 >

定价：258.00元

国际权威影像鉴别诊断丛书

影像专家鉴别诊断 产科超声分册

EXPERT *ddx*™
OBSTETRICS

著者 WOODWARD KENNEDY SOHAEY

主译 张晶

副主译 谢红宁 戴晴

译者 (以姓氏笔画为序)

冯 蕾	吕国荣	刘荷一	苏娜
苏淇璇	李胜利	张晶	张冰松
陈欣琳	周启昌	周毓青	胡冬梅
夏 均	蒋 雪	谢红宁	戴晴



人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

北京

图书在版编目 (CIP) 数据

影像专家鉴别诊断——产科超声分册 / (美) 伍德沃德, (美) 肯尼迪, (美) 索海
著者: 张 晶主译. —北京: 人民军医出版社, 2012.12

(国际权威影像鉴别诊断丛书)

ISBN 978-7-5091-5484-7

I. ①影… II. ①伍…②肯…③索…④张… III. ①妇产科病—超声波诊断 IV.
①R445②R710.4

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2012) 第 271844 号

This is a translation of EXPERT DIFFERENTIAL DIAGNOSIS: OBSTETRICS, 1/E (978-1-9318-8410-5) by P. Paula J. Woodward
Copyright © 2009 Amirsys, Inc.

All rights reserved. No part of this book may be reproduced, stored in a retrieval system, or transmitted, in any form or
media or by any means, electronic, mechanical, photocopying, recording, or otherwise, without prior written permission
from Amirsys, Inc. Published by arrangement with Lippincott Williams & Wilkins / Wolters Kluwer Health Inc., USA and
Amirsys, Inc.

Neither Lippincott Williams & Wilkins / Wolters Kluwer Health nor Amirsys participated in the translation of this title.

著作权合同登记号: 图字: 军-2010-090 号

策划编辑: 高爱英 姚 磊 郭 威 孟凡辉 文字编辑: 刘新瑞 责任编辑: 张之生

出版发行: 人民军医出版社 经 销: 新华书店

通信地址: 北京市 100036 信箱 188 分箱 邮 编: 100036

质量反馈电话: (010) 51927290; (010) 51927283

邮购电话: (010) 51927252

策划编辑电话: (010) 51927300-8172

网址: www.pmmp.com.cn

印刷: 北京天宇星印刷厂 装订: 恒兴印装有限公司

开本: 889 mm × 1194 mm 1/16

印张: 31 字数: 580 千字

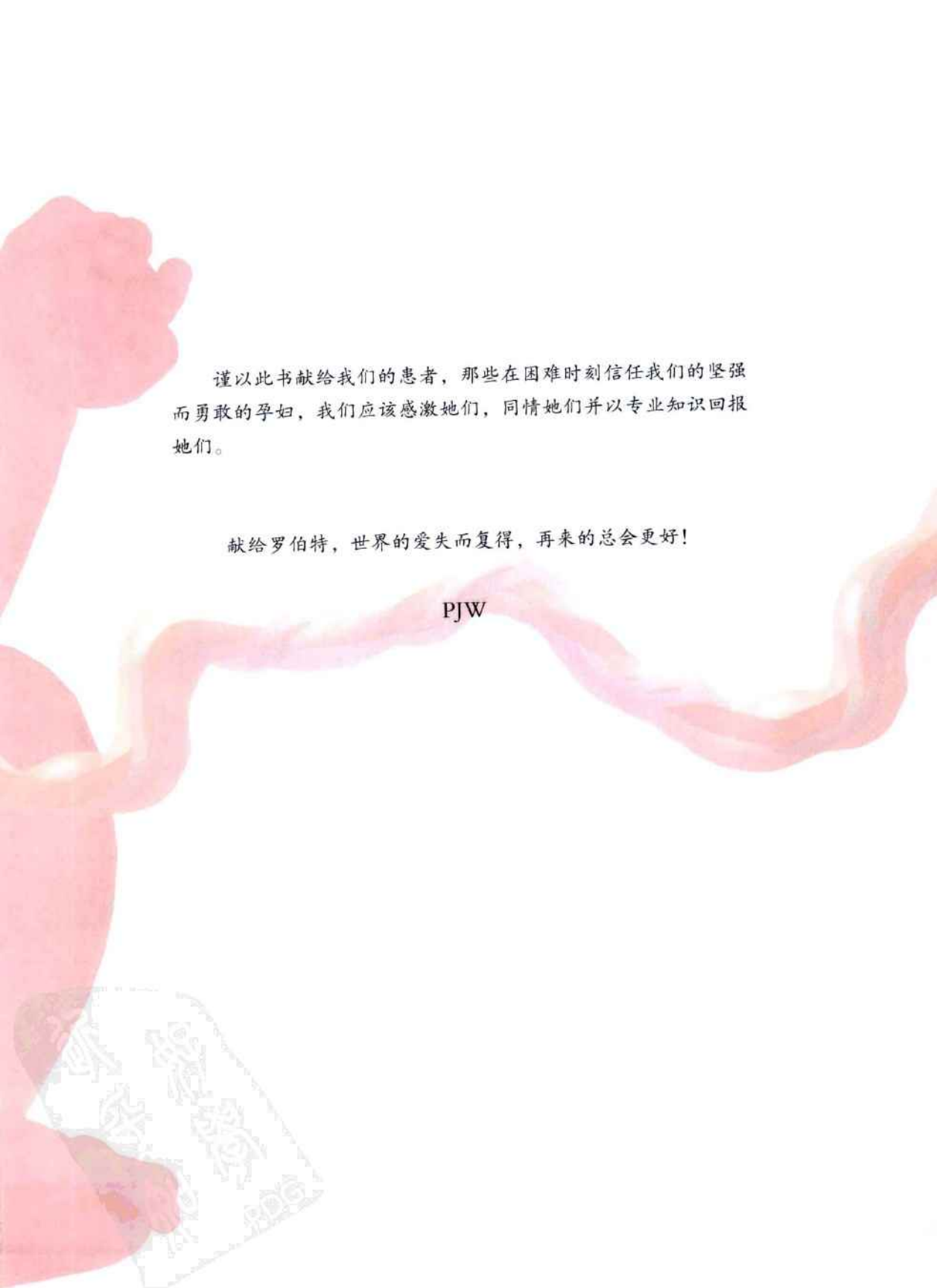
版、印次: 2012 年 12 月第 1 版第 1 次印刷

印数: 0001-2500

定价: 258.00 元

版权所有 侵权必究

购买本社图书, 凡有缺、倒、脱页者, 本社负责调换



谨以此书献给我们的患者，那些在困难时刻信任我们的坚强而勇敢的孕妇，我们应该感激她们，同情她们并以专业知识回报她们。

献给罗伯特，世界的爱失而复得，再来的总会更好！

PJW

目 录

第 1 章 妊娠第一阶段

子宫内妊娠出血	1-2
未见到宫内孕囊的出血	1-8
孕囊内容物异常	1-12
孕囊位置异常	1-16
颈项透明层增厚	1-20
妊娠第一阶段胎儿畸形	1-24
妊娠第一阶段胎膜异常	1-30
妊娠第一阶段盆腔疼痛	1-34
妊娠第一阶段附件区包块	1-38

第 2 章 中枢神经系统

头颅

透明隔腔缺如	2-2
轻度脑室扩张	2-6
脑积水	2-10
水脑	2-14
颅内囊肿：正中	2-18
颅内囊肿：侧面的	2-24
脑实质异常	2-28
颅盖骨缺如	2-32
颅盖骨异常	2-36
小头畸形	2-42
大头畸形	2-46
颅内钙化灶	2-50
颅内占位	2-52
颅后窝池囊肿 / 积液	2-56
小脑异常	2-60

脊柱

脊柱肿块	2-64
脊柱形态异常	2-68
脊柱异常	2-74

第 3 章 面部 / 颈部

面裂	3-2
小下颌畸形	3-6
面中部异常	3-12
眼部畸形	3-16
耳部畸形	3-22
巨舌症	3-24
面部肿块	3-26
颈部肿块	3-30

第 4 章 胸部

胸腔积液	4-2
肺实性 / 高回声肿块	4-6
肺囊性包块	4-10
胸廓狭小	4-14

第 5 章 心脏

心脏轴异常	5-2
房室不对称	5-8
心脏扩大	5-12
间隔缺损	5-16
流出道异常	5-20
心律失常	5-24
心脏肿块	5-26

第 6 章 腹部

腹壁	
腹壁缺损	6-2
消化道	
小胃 / 胃缺如	6-6

肠管回声增强	6-10
肠管扩张	6-12
腹水	6-16
腹部钙化	6-18
腹围增大	6-22
肝大	6-28
腹腔囊性包块	6-32
腹腔实性包块	6-38

生殖泌尿道

轻度肾盂扩张	6-40
肾积水	6-42
肾增大	6-46
肾回声增强	6-50
囊性肾	6-52
肾缺如	6-54
大膀胱	6-56
膀胱缺失 / 小膀胱	6-58
肾上腺肿物	6-62
两性生殖器	6-64
阴囊肿物	6-66

第7章 肌肉骨骼

胎儿姿势 / 活动异常	7-2
轻度的股骨 / 肱骨短小	7-8
严重的肢体短缩	7-12
成角骨骼	7-18
异常骨化	7-24
桡侧列畸形	7-26
足部异常	7-30
指(趾)异常	7-36
多指(趾)畸形	7-40
并指(趾)畸形	7-42

第8章 多胎妊娠

多胎妊娠的胎膜	8-2
双胎生长不一致	8-6
羊水分布不均	8-10
双胎相关的畸形	8-14
连体双胎	8-20

第9章 胎盘和脐带

胎盘内无回声区	9-2
---------	-----

胎盘位置异常	9-6
胎盘边缘异常	9-10
胎盘内瘤样病变	9-14
巨大胎盘	9-18
脐带附着异常	9-22
脐带异常	9-26
脐血管异常	9-32

第10章 羊水

羊水过少	10-2
羊水过多	10-6
羊水内点状回声	10-10
羊水内线状回声	10-12

第11章 胎儿生长和发育

胎儿宫内发育迟缓	11-2
巨大胎儿	11-8
水肿	11-10
胎儿贫血	11-16
胎位异常	11-20

第12章 子宫-宫颈

宫颈短	12-2
子宫 / 宫颈包块	12-6

第13章 妊娠期母体状况

宫体大小 < 孕龄	13-2
宫体大小 > 孕龄	13-4
产前出血	13-6
妊娠期急腹症	13-10
母体血清 AFP 升高	13-14
β -hCG 异常	13-18
剖宫产并发症	13-22
妊娠期附件肿物	13-26
妊娠期乳腺肿物	13-30

第14章 产后并发症

产后出血	14-2
产后疼痛 / 发热	14-6

索引

第1章

妊娠第一阶段

子宫内妊娠出血	1-2
未见到宫内孕囊的出血	1-8
孕囊内容物异常	1-12
孕囊位置异常	1-16
颈项透明层增厚	1-20
妊娠第一阶段胎儿畸形	1-24
妊娠第一阶段胎膜异常	1-30
妊娠第一阶段盆腔疼痛	1-34
妊娠第一阶段附件区包块	1-38

鉴别诊断

常见

- 流产
- 孕囊周围出血
- 正常早期妊娠
- 无胚胎妊娠

不常见

- 部分性葡萄胎
- 双胎之一死亡

罕见（但重要）

- 间质部妊娠
- 宫颈妊娠
- 剖宫产瘢痕妊娠
- 异位妊娠

重要信息

鉴别诊断要点

- 是否具有妊娠囊？
 - 重要的是区分正常早期孕囊与异位妊娠假孕囊
 - 如果没有宫内妊娠（IUP）则寻找附件区包块，道格拉斯窝内有回声的液体
- 妊娠囊位于何处？
 - 如果有，可比较之前的检查
- 胚胎发育是否正常
 - 必须知道正常发育的标志
- 正常孕囊的发育
 - 宫内妊娠的最早征象——蜕膜内囊征（IDSS）
 - 末次月经期（LMP）后 4~4.5 周应观察到 IDSS
 - 孕囊“植入”子宫内膜内
 - 对于子宫内膜表面的线性界面而言，环状高回声是不对称的
 - 必须随访确认正常的生长情况与生长标志
 - 末次月经后 5~5.5 周可见双蜕膜囊征（DDSS）
 - 经腹超声扫查最早的宫内妊娠可靠的征象
 - 蜕膜壁（子宫内膜）包绕着蜕膜囊（孕囊）= 双环征
- 假孕囊与异位妊娠的关系
 - 没有双蜕膜囊征（DDSS）
 - 比普通孕囊形状更扁
 - 在子宫腔中心而不是偏心处
- 即使见到正常宫内妊娠征象，但如果病人有症状/具有危险因素也应仔细观察以排除异位妊娠
- 胎盘前置或破裂不是早孕期的诊断

- 在妊娠第一阶段胎盘通常覆盖内口
- 胎盘相对于子宫要大些
- 孕 28 周后子宫下段伸展延长（LUS）
- 胎盘的向营养性使胎盘在妊娠过程中逐渐远离宫颈和子宫下段

常见诊断的有用线索

- 流产
 - 心脏活动将减弱
 - 孕囊从子宫中排出，可能包含有卵黄囊和胚胎
 - 孕囊多呈扁平或不规则形
 - 孕囊在子宫内膜或宫颈管内未植入子宫体内
 - 彩色多普勒显示缺乏正常滋养层血流
- 孕囊周围出血
 - 可能无症状或出现阴道出血
 - 有回声的液体深入绒毛膜
 - 随着时间延长变为低回声
 - 正常孕囊内容物
- 正常早期妊娠
 - 在孕囊可见到前出现阴道出血（推测是植入性出血）
 - 追访宫内妊娠囊所有的征象，以确认正常发育的标志
 - 应注意子宫内膜内微小的囊状结构，可能是扩张的子宫内膜腺体
 - 自发性出血：可见正常的孕囊或胚胎，但无明显的血液聚积
- 无胚胎妊娠
 - 经阴道超声检查在直径 ≥ 18 mm 的孕囊内未见到胚胎
 - 寻找“空羊膜”征

不常见诊断的有用线索

- 部分性葡萄胎
 - 阴道出血
 - 异常胚胎/胎儿
 - 胎盘看起来可正常或呈囊泡状
 - “绒毛膜肿块”与部分性葡萄胎有密切关系
- 双胎之一死亡
 - 一个正常的孕囊
 - 一个囊表现呈多样性
 - 孕囊周围出血
 - 胚胎死亡
 - 无胚胎妊娠

罕见诊断的有用线索

- 间质部妊娠

- 寻找间质部线性特征
- 异位的妊娠囊相对于子宫腔的位置
- 周围肌层厚度 < 5 mm 提示异位妊娠可能性大
- 宫颈妊娠
 - 孕囊植入宫颈基质
 - 寻找孕囊周围组织的边缘而不是寻找宫颈管内孕囊
 - 孕囊在子宫下段但呈高灌注（与流产过程中的扁平孕囊和乏灌注相比较）
- 剖宫产瘢痕妊娠
 - 孕囊植入剖宫产后留下的瘢痕中，延伸入浆膜
- 异位妊娠
 - 宫内异位 & 宫外妊娠
 - 除查找宫内孕囊外，查找附件包块和有回声液体。
 - 鉴别：伴有黄体出血的正常宫内妊娠
 - 异位妊娠的危险因素
 - 辅助生殖
 - 宫内避孕器
 - 盆腔炎症病史
 - 子宫内层异位症病史

其他重要信息

- 关键的是识别不常见的异位妊娠（除输卵管异位妊娠外）
 - 妊娠在“子宫内”，但在正确的位置
 - 全身或皮下注射甲氨蝶呤治疗剖宫产瘢痕妊娠
 - 如果尝试宫颈妊娠刮除术则会有发生大出血 / 急诊子宫切除的危险
 - 若病人病情稳定，输卵管间质部异位妊娠也最好进行保守治疗

选择性鉴别诊断思路

- 有出血，子宫内见有孕囊，但无胚胎
 - 无胚胎妊娠
 - 异位妊娠的假孕囊
 - 孕囊周围出血
- 出血，宫内见有胚胎
 - 孕囊周围出血
 - 特发性的（无明显的血液聚积）
- 无明确宫内妊娠的出血
 - 非常早期的正常妊娠
 - 完全流产
 - 输卵管异位妊娠

流产



流产



（左图）经腹超声矢状切面显示子宫空虚，宫颈内有少量液体。此病人的早期检查证实为 IUP 活胎

（右图）与左图为同一病例。经阴道超声矢状切面显示子宫腔空虚，但宫颈内有混合回声性的组织

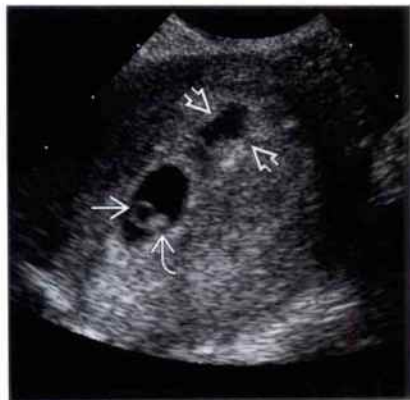
流产

(左图)与第1、第2幅流产为同一病例。经腹部超声矢状切面局部放大图像,显示宫内有一萎缩的孕囊,内含6mm死亡的胚胎和卵黄囊。检查结束后不久胚胎自然流产。



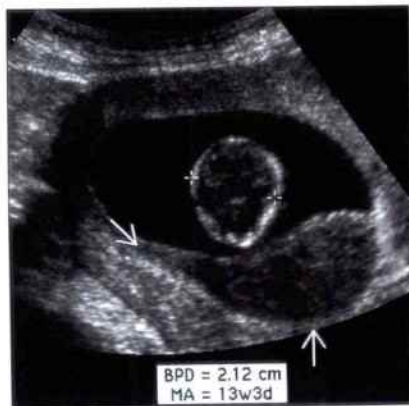
孕囊周围出血

(右图)超声矢状切面显示宫内妊娠,可见一个卵黄囊和胚胎。相邻处见一妊娠囊周围出血,为妊娠流产。



孕囊周围出血

(左图)妊娠第一阶段晚期。矢状切面声像显示孕囊周围一个巨大的出血灶。



孕囊周围出血

(右图)横切面声像图显示妊娠囊周围出血,至少覆盖了孕囊周边50%的范围。尽管出血量较大,并反复有阴道点状出血,最终患者还是顺利分娩了一足月健康胎儿。



正常早期妊娠

(左图)经阴道超声矢状切面显示增厚、蜕膜化的子宫内膜,在子宫下段见一很小充满液体的结构。



正常早期妊娠

(右图)彩色多普勒超声图像显示充满液体的结构。这个囊不是孕囊,因为稍后的检查在子宫底处发现了正常的孕囊。故推测阴道点状出血的原因为妊娠植入性出血。早期的宫内妊娠需要与子宫内腺腺体的囊状扩张相鉴别。



无胚胎妊娠



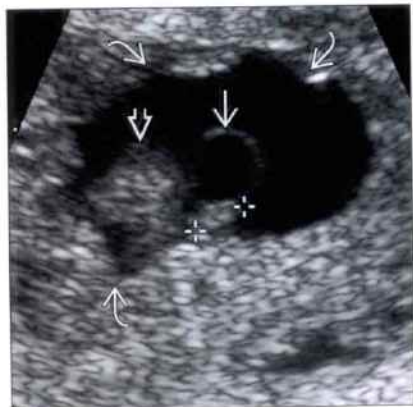
无胚胎妊娠



(左图) 经腹部超声显示“空羊膜”征 \rightarrow ，要注意孕囊形状不规则 \rightarrow ，其内有小的有回声的卵黄囊 \rightarrow

(右图) 一位 HIV 阳性患者。经腹超声矢状斜切面显示一个扁平空虚的孕囊 (游标标示)。孕囊直径 31 mm，经阴道超声证实了没有胚胎和卵黄囊

部分性葡萄胎



部分性葡萄胎



(左图) 经阴道超声显示一个死亡的胚胎 (游标标示)，不规则的孕囊 \rightarrow 和一个巨大的卵黄囊 \rightarrow 。注意邻近胚胎的等同声区 \rightarrow 。这是一个绒毛膜肿块

(右图) 与左图同一病例。经阴道超声检查。如同先前的影像一样显示多处绒毛膜突起 (绒毛膜肿块 \rightarrow)。诊断性刮宫后确诊为部分性葡萄胎。绒毛膜肿块与部分性葡萄胎之间有密切关系

双胎之一死亡



双胎之一死亡






(左图) 经腹部超声显示双绒毛膜双胎妊娠。右侧妊娠终止 \rightarrow ，左侧孕囊包含正常的胚胎 \rightarrow 和卵黄囊 \rightarrow

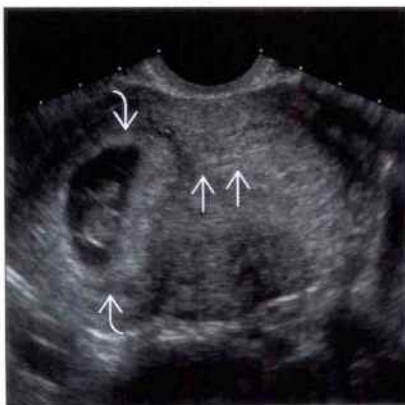
(右图) 经腹部超声显示右侧一个处于妊娠第二阶段的正常胎儿 \rightarrow 和左侧一个小的组织块 \rightarrow ，表明一个胚胎死亡。随着时间的推移典型的失败妊娠可被吸收，且可完全消失

间质部妊娠

间质部妊娠



(左图) 经阴道超声横斜切面显示“间质线样征”从子宫腔直通到孕囊，孕囊植入右侧子宫角远端




(右图) 与左图为同一病例。经阴道超声矢状斜切面。同先前的影像一样显示了孕囊周边非常薄的环状肌层围绕孕囊(肌层厚度< 5 mm 高度提示间质部妊娠)

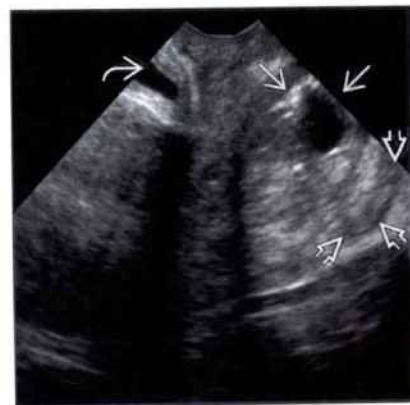


宫颈妊娠

宫颈妊娠




(左图) 超声矢状切面显示一个“空虚的”子宫，子宫内膜薄，呈混合回声注意子宫颈区的液性结构



(右图) 与左图为同一病例。经阴道超声矢状切面。同先前的图像一样，显示孕囊植入于宫颈前壁基质内，也可见膀胱和宫颈后壁基质



宫颈妊娠

剖宫产瘢痕妊娠

(左图) 与第1、第2幅宫颈妊娠为同一病例。经宫颈横切面超声图显示一个孕囊内的胚胎，孕囊植入宫颈前唇内 (指示宫颈后唇)。多普勒超声显示有胎心搏动

(右图) 经阴道超声矢状切面显示子宫腔内血液。孕囊形状不规则，绒毛膜组织由先前的子宫剖宫产瘢痕处延展至前壁肌层内

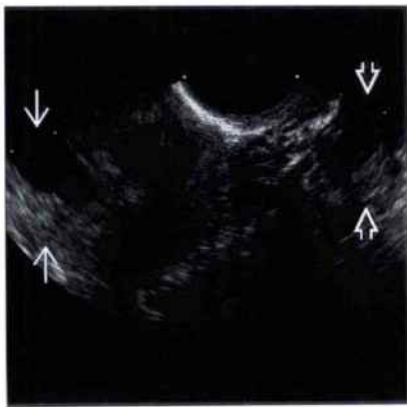


子宫内妊娠出血

剖宫产瘢痕妊娠



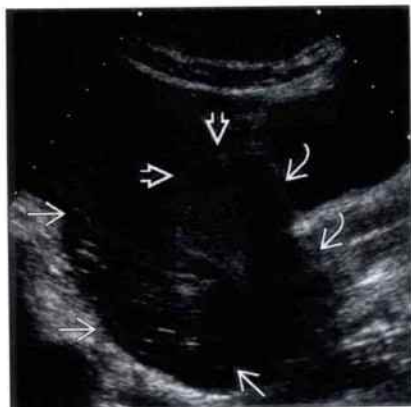
异位妊娠



(左图) 与第1幅剖宫产瘢痕妊娠为同一病例。彩色多普勒超声检查显示瘢痕区域血流增多。注意孕囊未植入宫颈,也未在宫颈管内。在妊娠过程中可能发生流产。

(右图) 一位接受辅助生殖病人的经阴道超声斜横切面,显示宫内妊娠囊。另在左附件区还见一个孕囊。输卵管造口术成功,宫内妊娠至自然分娩。

异位妊娠



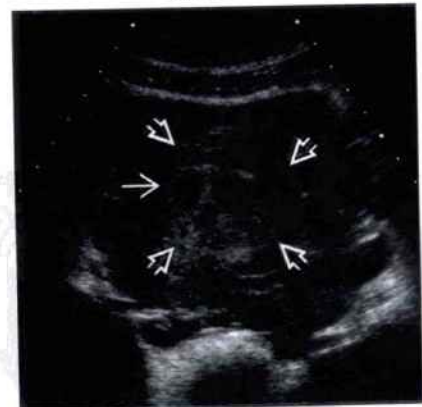
异位妊娠



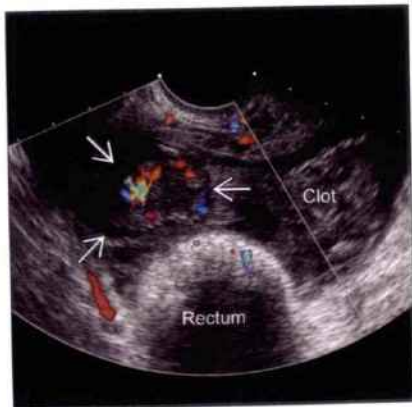
(左图) 经腹超声矢状切面显示前位子宫和道格拉斯窝内一巨大的血凝块。子宫底部的环状等回声可能是宫内妊娠囊。

(右图) 经腹超声冠状切面显示肝肾间隙液体,表明有大量的腹腔内出血。

异位妊娠



异位妊娠



(左图) 超声横切面证实为宫内妊娠,盆腔血凝块使正常子宫浆膜层回声模糊。因此,需仔细检查以分清子宫和附件结构。

(右图) 异位妊娠病人。经阴道超声显示右附件区一出血性包块,周围有环状血流包绕。包块与子宫和宫内孕囊分离,包块经外科手术证实是右侧输卵管妊娠破裂。

鉴别诊断

常见

- 完全流产
- 非常早期的正常妊娠
- 滞留流产
- 输卵管异位妊娠

不常见

- 完全性葡萄胎

罕见(但重要)

- 腹腔异位妊娠

重要信息

鉴别诊断要点

- 证明病人确实怀孕
 - 破裂出血的囊肿可有异位妊娠相似的表现
 - 多数囊肿破裂可保守处理
 - 异位妊娠出血需要外科手术
 - 所有病人都需查尿妊娠试验 \pm HCG 定量
- 每例病人都须排除输卵管异位妊娠
 - 如果病人临床情况不稳定, 腹腔镜检查也许可以用来确诊
 - 盆腔出血使绒毛膜边缘显示不清
 - 病人呈经常性疼痛且不能忍受超声探头的压力
 - 妊娠试验阳性或盆腔内有血液或患者情况不稳定, 需行腹腔镜检查
 - 如果患者情况稳定, 则“等待、观察”处理是合理的
 - 每间隔 48 小时复查 β -hCG
 - 当 β -hCG 达到阈值或症状发生变化时复查超声
 - 避免异位妊娠的假设诊断
 - 必须知道正常早期妊娠的发育和标志, 以避免误诊
 - 对可能是早期宫内妊娠的患者不要给予甲氨蝶呤
 - 如果甲氨蝶呤诱发流产无效, 则需进行治疗性流产

常见诊断的有用线索

- 完全流产
 - 子宫空虚内口闭合
 - β -hCG 持续降低
- 非常早期的正常妊娠

- 在孕囊可见到之前的妊娠出血(推测为植入性出血)
- 现已商业化的妊娠试验非常灵敏: 在月经推迟后 1 天即可呈阳性
- 在按月经周期计算的孕龄 4 ~ 4.5 周时, 超声检查可能见不到任何妊娠的证据
 - 阴道超声检查是最好的诊断方法
 - 需注意子宫内膜内微小的囊性结构, 有可能是扩张的子宫内膜腺体
 - 随访出现的 IDSS, 是确定正常发育的标志
- 如果定量检查 β -hCG 水平低, 且患者病情稳定, 可间隔 48 小时复查
 - 如果 β -HCG 水平可疑增高, 可能是早期宫内妊娠
 - 一旦 β -hCG > 2 000 IU, 需重复超声检查
- 滞留流产
 - 子宫腔内有异物
 - 高回声的结构比低回声更可疑
 - 采用彩色多普勒寻找滋养血管
- 输卵管异位妊娠
 - β -hCG 水平 > 2 000 IU 时, 若是宫内妊娠应可见到孕囊
 - 没有宫内妊娠囊
 - 寻找附件包块
 - 在探头压力下输卵管环移动与卵巢分离
 - 彩色多普勒超声可见“火圈”征, 是由于胚胎滋养层血流所致
 - 注意黄体也可见有“环状血流”, 但黄体的环状血流是在卵巢内或随同卵巢一起移动
 - 寻找充血的输卵管
 - 附件区有回声的管状结构, 腔内容物无血流灌注
 - 由出血进入输卵管腔所致
 - 在输卵管破裂前出现, 导致腹腔出血
 - 注意宫内的假孕囊
 - 在子宫腔内中心性的液体聚积
 - 正常妊娠囊“植入”子宫内膜内, 故成偏心性或位于蜕膜内
 - 没有蜕膜内囊征(IDDS)
 - 没有双蜕膜囊征(DDSS)
 - 囊呈扁平状
 - 没有可识别的内部结构, 可能含有低回声的无定形物
 - 正常宫内孕有卵黄囊 \pm 胚胎

- 道格拉斯窝内有回声的液体强烈提示出血
 - 脓液也是有回声的液体，但妊娠试验阴性，病人表现有发热和（或）白细胞计数增多

不常见诊断的有用线索

- 完全性葡萄胎
 - 理论上是“受孕的产物”，但为异常的受孕，无胚胎
 - 子宫因水肿包块而增大，绒毛膜形成呈“葡萄串”征或“落雪”征
 - β -hCG 可能非常高
 - 在卵巢中寻找黄素囊肿
 - 在 25% 的病例中可见到
 - 增大的子宫常大于妊娠月份，伴有过度呕吐 ± 高血压

罕见诊断的有用线索

- 腹腔异位妊娠
 - 孕囊植入在子宫外，腹膜腔内
 - 羊膜囊完整，因此胚胎 / 胎儿被液体包裹
 - 可见到多处胎盘植入位点
 - 子宫空虚且位于母亲盆腔深处
 - 要确认胎儿确是在子宫内
 - 沿着宫颈到子宫内膜前壁及后壁扫查

其他重要信息

- 时间界线，临床病史、先前的实验室 / 影像学信息都是很重要的
 - 什么时候尿液妊娠试验开始呈现阳性的？
 - 宫颈是开的还是闭合的？
 - 之前做过超声检查吗？
 - 如果之前曾确定是宫内妊娠，那么现在子宫空虚，最可能的诊断是完全流产
 - 是否有 β -hCG 定量检查？
 - 正常的倍增 → 可能是早期的 IUP
 - 异常增高 → 异常 IUP 或异位妊娠
 - 降低 → IUP 失败，完全流产，异位妊娠溶解消散
- 区别对待 β -hCG
 - 文献中报道的变数从 1 500 到 2 000
 - 多数实验室自己有一个界值，笔者实验室用的是 2 000
 - 当达到阈值时，超声检查应该看到 IUP 的证据
 - β -hCG 值有规律地增加，超声没有发现 IUP → 最可能的诊断是异位妊娠
 - 如果 β -hCG 值稳定在一点上，超声没有发现 IUP 证据 → 异位妊娠或完全流产都有可能；根据临床情况决定处理方式

完全流产






完全流产




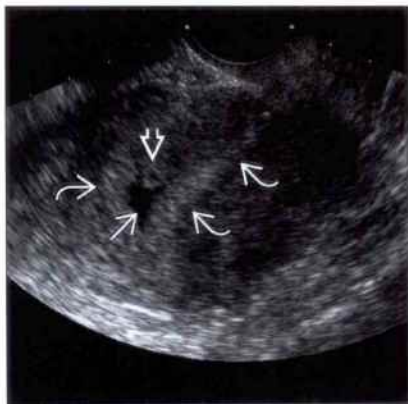
(左图) 经阴道超声矢状切面显示子宫空虚，妊娠试验阳性，且患者骨盆部疼痛。病人曾排出过“组织”，虽然骨盆部疼痛但临床症状稳定。注意有回声的液体

(右图) 与左图为同一病例。超声检查显示右附件区一个大的出血性包块。病人疼痛稳定，重复超声扫查显示凝血块清楚。推测诊断是完全流产以及黄体囊肿破裂大出血。

非常早期的正常妊娠

(左图) 经阴道超声矢状切面显示子宫腔内液体 ，蜕膜化的子宫内膜 ，可疑的环状回声 ，表明底蜕膜孕囊征。病人临床状况稳定

(右图) 与左图为同一病例。10日后经阴道超声横切面显示正常IUP 10日内的发育情况，孕囊内见有胚胎 。在非常早期的妊娠，短期内超声跟踪扫查对于确诊妊娠部位非常有帮助






非常早期的正常妊娠



滞留流产

(左图) 彩色多普勒超声矢状切面显示子宫内大量有回声的物质。此病人先前的超声检查确认宫内妊娠。活胎。这是典型的宫内妊娠流产胚胎产物残留的例子


(右图) 彩色多普勒超声斜横切面显示右附件区一环状结构 ，紧邻右卵巢 ，右卵巢内有一黄体囊肿 ，其他影像未显示IUP的证据。手术证实为右侧输卵管异位妊娠





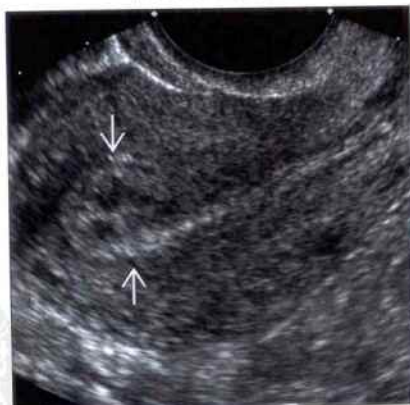
输卵管异位妊娠



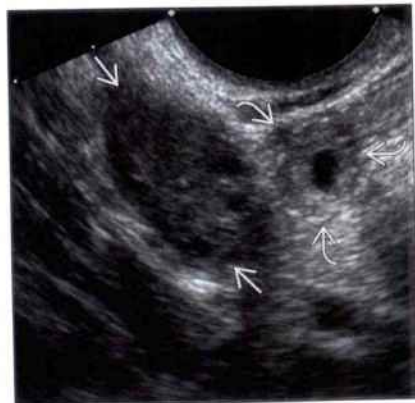
输卵管异位妊娠

(左图) 另一病人经阴道超声矢状切面显示子宫内膜增厚且回声不均匀 ，宫内没有孕囊

(右图) 与左图为同一病例。经阴道超声斜横切面显示卵巢正常 ，同侧附件区有一环状包块 ，没有腹腔内出血。该病人用甲氨蝶呤治疗成功



输卵管异位妊娠



未见到宫内孕囊的出血

输卵管异位妊娠



输卵管异位妊娠



(左图) 经阴道超声矢状切面显示一个形态不规则的“囊” \rightarrow ，伴有单层环状强回声和囊内点状回声。注意道格拉斯窝内有回声的液体 \rightarrow 。由于患者高度期待妊娠，故拒绝接受介入治疗

(右图) 与左图为同一病例。48 小时后能量多普勒超声显示膜腔内出血增多 \rightarrow 及左附件区回声不均匀的包块 \rightarrow 。手术证实为输卵管妊娠破裂。子宫内没有妊娠产物残留

完全性葡萄胎



完全性葡萄胎



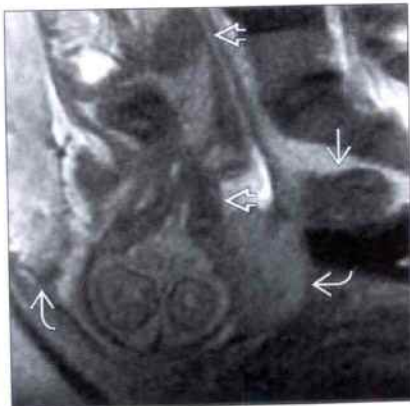
(左图) 经腹超声矢状切面显示子宫内多囊性包块 \rightarrow ，没有可辨认的胎儿

(右图) 与左图为同一病例。经腹超声横切面证实了宫腔内充满了大的多囊性包块。β-hCG 升高。病人接受刮宫治疗，刮除物病理检查证实为完全性葡萄胎

腹腔异位妊娠



腹腔异位妊娠



(左图) 一孕 24 周腹痛病人的经腹超声矢状切面显示妊娠囊 \rightarrow 种植于子宫底上方 \rightarrow

(右图) 为制定手术计划而行 MR T₁WI 扫描。显示 2 个胎盘肿物 \rightarrow 及胎儿 \rightarrow 周围没有子宫肌层包绕。在邻近的扫描图像上子宫颈 \rightarrow 应被追寻至空虚的子宫体

鉴别诊断

常见

- 空孕囊妊娠
- 卵黄囊异常
- 胚胎死亡
- 异位妊娠假孕囊

不常见

- 妊娠产物残留
- 妊娠滋养叶疾病
 - 完全性葡萄胎
 - 部分性葡萄胎
 - 侵蚀性葡萄胎
- 绒毛膜肿物
- 妊娠期子宫内膜息肉

罕见(但重要)

- 胎儿异常

重要信息

鉴别诊断要点

- 要熟悉早期妊娠的正常表现
 - 蜕膜内孕囊征 (IDSS)
 - 最早期的宫内妊娠征象 (IUP)
 - 子宫内膜内囊状结构, 相对于子宫内膜而言呈非中心性
 - 双蜕膜征 (DDSS)
 - 宫内妊娠时经腹超声最早的发现
 - 双泡征
 - 只在早期妊娠短时间内可见到
 - 双泡征 = 羊膜囊 + 胚盘任一侧的羊膜
- 胚外体腔 (绒毛膜腔) = 羊膜与绒毛膜间的腔隙
 - 与羊膜腔内无回声的液体相比通常是有回声的
- 正常宫内孕生长 / 里程碑标志
 - 正常孕囊每天生长约 1 mm
 - 当孕囊直径 ≥ 10 mm 时应该见到卵黄囊
 - 当孕囊直径 ≥ 18 mm 时应见到胚胎
 - “S 活” 规律: 当胚胎顶臀长 ≥ 5 mm 时应见到胎心搏动

常见诊断的有用线索

- 空孕囊妊娠
 - 空孕囊征
 - 孕囊平均径 ≥ 18 mm 可见到羊膜 + 卵黄囊, 但没有胚胎
 - 胚胎停止发育

- 早期胚胎死亡并被吸收
- 卵黄囊异常
 - 扁平
 - 钙化
 - 直径 > 6 mm
- 在胎盘形成前卵黄囊支持妊娠
 - 正常直径 < 6 mm, 圆形
- 胚胎死亡
 - 胚胎顶臀长 > 5 mm 时没有胎心活动
 - 用阴道内探头进行检查
 - 2 位独立的检查者进行观察
 - 注意不要混淆母体血管搏动与胎心搏动
 - 胚胎的心率通常较母体心脏搏动快 (120 ~ 160 次 / 分与 80 次 / 分)
 - 当观察胚胎心率时, 如可能, 胚胎的心动过缓可压倒母体的搏动
- 异位妊娠假孕囊
 - 卵圆形或扁平状
 - 在宫腔内呈中心性
 - 没有环绕的双环状、有回声的绒毛膜环
 - 假孕囊提示要仔细查找异位妊娠
 - 输卵管妊娠最常合并假孕囊
 - 宫角、宫颈及剖宫产瘢痕妊娠都需要排除

不常见诊断的有用线索

- 妊娠产物残留
 - 孕囊不规则塌陷或有回声的绒毛膜滞留
 - 彩色多普勒显示血流提示妊娠产物滞留而不是血块
- 完全性葡萄胎
 - 典型的临床表现
 - 剧吐, 高血压, 子宫大于妊娠月份, 阴道流血
 - 宫腔被多发囊性包块充填, 呈“葡萄串”状或暴风雪状
 - 可合并卵巢黄素囊肿
- 部分性葡萄胎
 - 早期妊娠: 不常见囊 / 绒毛膜块
 - 中孕临床表现取决于第三套染色体的来源
 - 如果来自父亲, 可见大的囊肿胎盘
 - 如果来自母亲, 可见小胎盘
- 侵蚀性葡萄胎
 - 没有胚胎
 - 混合性的宫内富血管肿物
 - 由于肿物侵入至子宫肌层, 子宫内膜与子宫肌

层分界不清

• 绒毛膜肿物

- 起自绒毛膜表面的局灶性突起
- 首次描述见于接受辅助生殖的人群中，但也可见于自然受孕人群
- 已证实辅助生殖人群中胎儿丢失率 50%
- 目前尚不清楚流行病学，可能有早期出血
- 与部分性葡萄胎密切相关

• 妊娠期子宫内膜息肉

- < 2 cm 似乎对妊娠 / 试管婴儿成功率无影响
- 对辅助生殖患者的研究表明，如果息肉进行性生长，是做息肉切除的适应证

罕见诊断的有用线索

• 胎儿异常

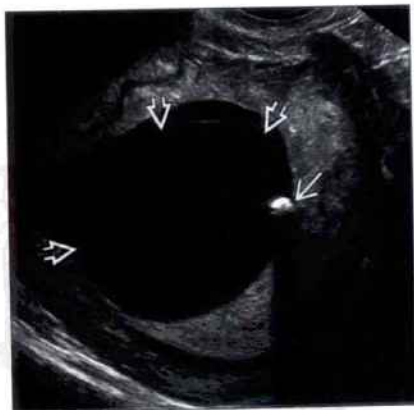
- 在早期妊娠可能检测到胎儿异常
 - 颈项透明层增厚
 - 囊状水肿
 - 肢体缩短畸形
 - 中枢神经系统：前脑无裂畸形、水脑、露脑畸形
 - 腹壁缺损：脐膨出、腹裂

其他重要信息

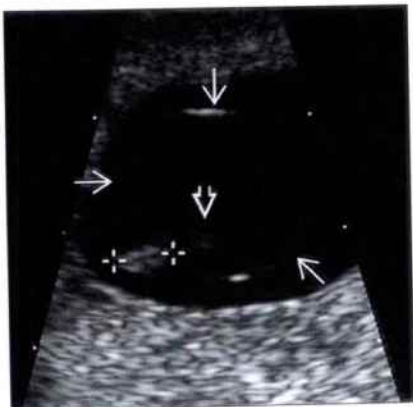
• 鉴别孕囊内容物异常与孕囊邻近的异常

- 孕囊周围出血
 - 在绒毛膜与子宫肌层间混合回声
 - 新月形
 - 常伴有阴道出血
- 双胎流产
 - 孕囊直径小于正常双胎妊娠的孕囊直径
 - 形态不规则
 - 缩小的绒毛膜呈中等回声
 - 在随访过程中直径逐渐减小
- 子宫肌瘤
 - 邻近孕囊的低回声包块
 - 后壁黏膜下肌瘤同反复的自发性流产有关
 - 退化变性的肌瘤中心有回声的液体表现，可类似孕囊
- 警惕异位妊娠的假孕囊
 - 异位妊娠破裂仍是母亲死亡的重要原因
 - 了解宫内妊娠的征象 (IUP)
 - IDSS 征：孕卵植入至蜕膜化的子宫内膜内
 - DDSS 征：2 个同心的有回声环
 - 卵黄囊的存在肯定是宫内妊娠

空孕囊妊娠






卵黄囊异常

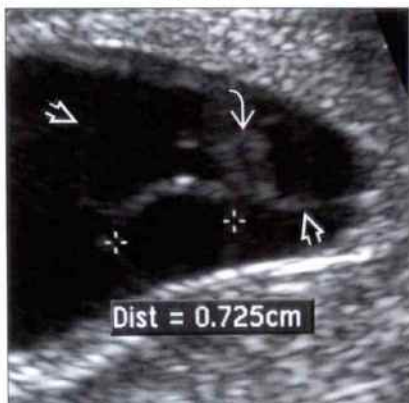


(左图) 冠状切面经阴道超声。显示羊膜外侧 \rightarrow 异常钙化的卵黄囊 \rightarrow 。在这种卵黄囊直径情况下本应该看到活的胚胎。这是“空孕囊”征。



(右图) 经阴道超声显示被误认为是胚胎的一个结构 (游标显示处)。这是一个位于羊膜囊 \rightarrow 外侧的固缩了的卵黄囊。胚胎 \rightarrow 在羊膜囊里面。随访观察证实胚胎死亡。

卵黄囊异常

(右图) 经阴道超声矢状切面。显示紧邻变形的羊膜囊  的增大卵黄囊 (游标显示处) ，胚胎没有心脏搏动 。




卵黄囊异常

(右图) 经阴道超声显示宫内妊娠，卵黄囊呈三角形 。胚胎  心动过缓，90次/分钟。在预计的复查之前发生了自发性流产。





胚胎死亡

(左图) 彩色多普勒超声。显示在充满点状回声的孕囊  内滞留的死亡胚胎。2周前初次的影像学检查证实囊内有活胚胎，卵黄囊和绒毛膜块。




胚胎死亡

(右图) M型超声显示胚胎内没有胎心搏动，与胚胎死亡相吻合。在邻近羊膜囊处  可见到明显扩大的卵黄囊 。





异位妊娠假孕囊

(左图) 矢状切面超声显示在子宫内膜腔中部有少量液体聚集 。这不应该同宫内妊娠相混淆。注意没有双蜕膜征。之后异位妊娠被证实。



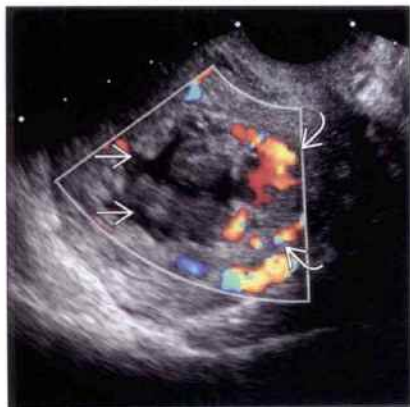
异位妊娠假孕囊

(右图) 经阴道超声显示一个囊 ，囊内有不规则的点状有回声物。道格拉斯窝内有大量血液 。手术证实是输卵管妊娠破裂。

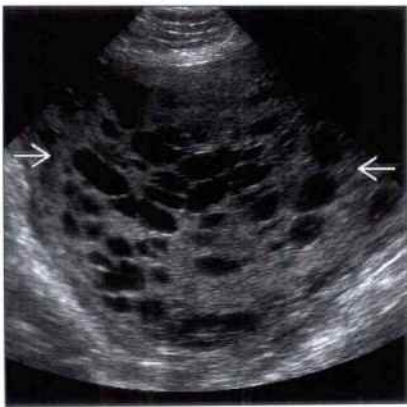


孕囊内容物异常

妊娠产物残留



完全性葡萄胎



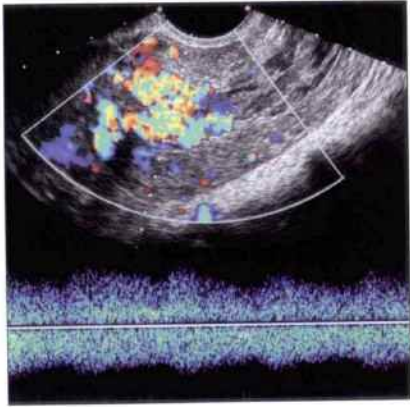
(左图) 一位腹痛并有阴道流血病人的彩色多普勒超声。显示混合回声物质 \Rightarrow ，血流信号增多 \Rightarrow 。早期的超声检查曾证实子宫内有活胚胎。刮宫手术证实为胚胎产物残留

(右图) 经腹壁超声显示子宫被多囊性包块 \Rightarrow 撑大。见不到正常的胎儿。那些“囊”是水肿的绒毛，形成“葡萄串”征

部分性葡萄胎



侵蚀性葡萄胎



(左图) 经阴道超声显示宫内囊，囊内含有无血管的纤细的膜 \Rightarrow 。其内既无胚胎也没有卵黄囊。刮宫后组织诊断证实是部分性葡萄胎

(右图) 彩色多普勒超声显示和子宫肌层没有明显边界的富血管包块，与侵入高度有关。脉冲多普勒显示高流速低阻力的血流信号。药物治疗成功

绒毛膜肿物



绒毛膜肿物



(左图) M型超声显示在这个绒毛块 \Rightarrow (被一位没有经验的超声技师误认为是胚胎) 内没有胎心搏动。随访证实这是一个空孕囊妊娠

(右图) 与左图为同一患者。彩色多普勒超声显示在绒毛块 \Rightarrow 内没有血流信号。可见小的、有回声的孕囊 \Rightarrow 。绒毛膜包块与三倍体及早期妊娠流产有关

鉴别诊断

常见

- 自然流产
- 输卵管妊娠

不常见

- 双子宫
- 间质部妊娠
- 宫颈妊娠
- 剖宫产瘢痕妊娠

罕见(但重要)

- 异位妊娠
- 腹腔妊娠

重要信息

鉴别诊断要点

- 确定宫内妊娠(IUP)
 - 排除异位妊娠
 - 小心假孕囊: 液体位于子宫内腔中心
 - 根据孕龄应该有早期IUP的征象
 - 底蜕膜孕囊征: 在子宫内膜内环状中等回声包绕孕囊
 - 双蜕膜囊征: 一对环状中等回声包绕早期孕囊
 - 双泡征: 卵黄囊和羊膜囊
 - 戒环征: 卵黄囊与早期胚胎相连
- 植入点的确切位置
 - 应该在子宫内膜内呈非对称性
 - 孕囊应该在子宫内口之上的子宫体内
 - 子宫肌层应完全包绕孕囊

常见诊断的有用线索

- 自然流产
 - 使用彩色多普勒动态观察鉴别异位植入与流产
 - 早期IUP环绕血流增加; 由于胚胎滋养层的出现导致“火环”样外观
 - 自然流产乏血管
 - 如果胚胎可见, 评估心率
 - 如果心率可探测到, 通常说明是植入的孕囊
 - 评价子宫内口
 - 流产过程中会逐渐打开
 - 宫颈妊娠时关闭
 - 与动态观察hCG的关系
 - 自然流产时应下降
- 输卵管妊娠

- 最确切的诊断线索, 附件区孕囊 ± 胚胎
- 最常见的表现: 无IUP, 输卵管/附件区包块, 道格拉窝内有回声的流动液体
 - 子宫内的蜕膜反应
 - 可能有假孕囊
 - 异位的输卵管血肿
 - 在输卵管妊娠中频谱多普勒显示低阻血流
- 异位妊娠囊通常与黄体在同一侧
- 有5% ~ 10%的病例超声检查示阴性

不常见诊断的有用线索

- 双子宫
 - 可具有与异位植入相似的外观
 - 实际上植入发生在畸形子宫的一个角上
 - 双子宫: 2个分离的子宫内腔
 - 双角子宫: 2个子宫角分离, 呈凹型子宫轮廓
 - 中隔子宫: 中隔长度差异很大, 宫腔是分开的, 子宫轮廓正常
 - 当植入部位正常时, 子宫肌层完全包绕孕囊
- 间质部妊娠
 - 寻找间质线样征
 - 从子宫内膜到异位孕囊的有回声线
 - 孕囊周围包绕的子宫肌层厚度 < 5mm
 - 因血供较好, 孕囊较输卵管妊娠时长得大些
 - 在输卵管子宫肌性部分内
 - 可在子宫角内呈有回声包块而无孕囊
 - 包块由胚胎滋养层组织和血肿混合形成
- 宫颈妊娠
 - 之前的子宫探查被认为是关键的风险因素
 - 评价“沙漏”形子宫
 - 宫颈扩张但内口关闭
 - 经腹部超声有助于确定标志和形状
 - 非同心性植入宫颈壁内
 - 动态观察以同自然流产相鉴别, 后者是中心性的
- 剖宫产瘢痕妊娠
 - 之前多次的剖宫产可增加风险
 - 在瘢痕附近寻找植入的囊/子宫前壁肌层变薄
 - 如妊娠囊出现得较晚, 应注意评价可能出现的并发症
 - 胎盘植入, 中度植入, 胎盘植入至肌层中部; 胎盘重度植入
 - 胎盘轻度植入: 胎盘植入至肌层浅层
 - 胎盘破裂

瘢痕内的胚胎滋养叶组织可能会侵入至膀胱

罕见诊断的有用线索

• 异位妊娠

◦ 与临床病史有关

- 在自然妊娠中 <1 : 30 000
- 在有辅助生殖病史者中更常见
- 破坏子宫内膜或输卵管使异位植入的倾向增加

◦ 明确 IUP 但可见到附件区包块

◦ 要警惕黄体周围“火环”征导致的误诊

- 卵巢内异位妊娠极罕见
- 黄体周围组织富血管可以是正常的

• 腹腔妊娠

◦ 没有确切的 IUP，在子宫外可见孕囊或胚胎 / 胎儿

- 在孕囊周围缺乏低回声的子宫肌层
- 在腹腔和盆腔内寻找有回声的游离流体
- 如果孕囊破裂或早期可能只能见到血肿

其他重要信息

• 总是与血浆 hCG 水平有关

◦ 若 hCG > 2 000 IU 应看到 IUP

- 无 IUP → 可能是漏诊或自然流产或异位妊娠
- 若无 IUP 且病人情况稳定，可以追踪观察血清 hCG 水平 ± 超声检查

◦ 若 hCG < 2 000 IU 可能是孕期太短看不到 IUP

- 鉴别包括早期 IUP，自然流产和异位妊娠
- 寻找异位妊娠破裂的迹象：有回声液体，附件包块，疼痛，贫血
- 若病人情况稳定，可追踪观察血清 hCG 和超声图像变化

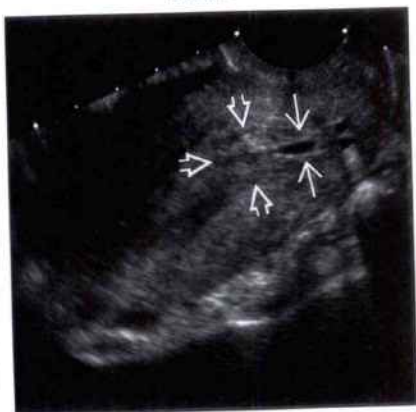
• 在早期妊娠正常 hCG 水平应该每 2 ~ 3 天倍增一次

- 异位妊娠通常较正常 IUP 增加缓慢
- 早期 IUP 发育异常时可表现为 hCG 增长缓慢

自然流产



自然流产



(左图) 矢状位经阴道超声显示在宫颈内一个模糊的 8 周的胚胎和孕囊。宫颈内口打开，说明这是一个流产过程而不是宫颈妊娠

(右图) 不全自然流产病人的阴道超声矢状切面，显示宫颈内扁平的孕囊和蜕膜组织，刮宫结果证实是妊娠产物

(左图) 阴道超声矢状切面显示早期妊娠宫颈内一个死亡的胚胎和孕囊。宫颈内口打开，导致宫颈外部轮廓与宫颈妊娠相比相对扁平。宫颈妊娠时轮廓呈“沙漏”状。

(右图) 经阴道超声横切面显示一个异位的孕囊位于输卵管壶腹部。输卵管被血液撑大，清晰可见。子宫内腔空虚。

自然流产



输卵管妊娠



输卵管妊娠



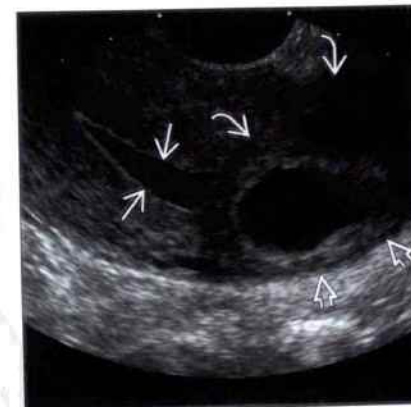
双子宫



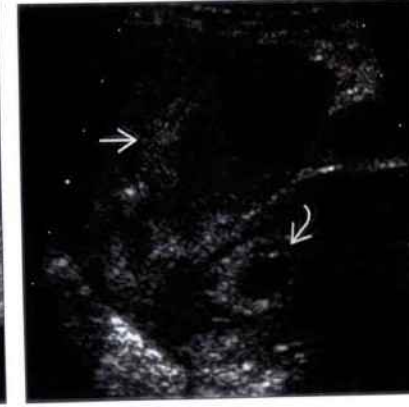
(左图) 经阴道超声矢状切面显示正常的右卵巢和其邻近破裂的输卵管异位妊娠。

(右图) 一已知有双角子宫的病人经腹超声横切面图。显示右宫角早期妊娠囊以及左宫角蜕膜反应。

间质部妊娠



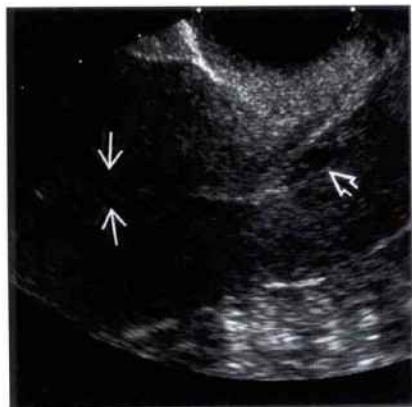
宫颈妊娠



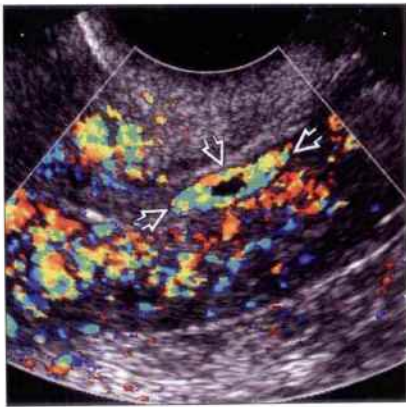
(左图) 经阴道超声显示子宫内腔被血液产物撑大。一个非对称性的孕囊周围有很薄的子宫肌层覆盖。经手术切除了未破裂的间质部妊娠囊。

(右图) 经腹超声矢状切面显示一个空虚的子宫和一个宫颈内孕囊。

宫颈妊娠



宫颈妊娠



(左图) 经阴道超声矢状切面显示子宫内腔空虚, 以及宫颈内一个非正圆的孕囊

(右图) 与左图为同一病例的彩色多普勒超声矢状切面。显示异位的孕囊相对于它的大小而言血供非常丰富。自发流产的孕囊不会显示出这样丰富的血管。

剖宫产瘢痕妊娠



异位妊娠



(左图) 超声矢状切面显示在剖宫产瘢痕处一个无回声孕囊, 周围有环绕的子宫肌层蜕膜反应。在子宫中间可见子宫内膜。

(右图) 一位异位妊娠孕妇6周+4天时的经阴道超声横切面。显示宫内妊娠。另外可见确定的左附件区孕囊及囊内活的胚胎。

腹腔妊娠



腹腔妊娠



(左图) 矢状位T₂WI MR显示中期妊娠早期的胎儿及胎盘位于子宫外。子宫内有蜕膜反应。

(右图) 经阴道超声矢状切面显示子宫空虚, 带有胎儿部分的孕囊在道格拉斯窝的后部。这点得到MR证实。

鉴别诊断

常见

- 染色体异常
 - 21 三体
 - 18 三体
 - 13 三体
 - 特纳综合征 (XO)
- 先天性心脏缺陷
 - 室间隔缺损
 - 左心发育不全
 - 房间隔缺损
- 水囊瘤
 - 水肿
- 正常的羊膜 (假性的)

不常见

- 颈部脐带 (假性的)
- 胎儿死亡

重要信息

鉴别诊断要点

- 颈项透明层 (NT) 测量建议在妊娠 11 ~ 14 周进行
- 较厚的 NT 同不良预后相关
- 测量 NT 时寻找早期妊娠单倍染色体的标志
 - 鼻骨缺失 (NB)
 - 静脉导管 (DV) 评估
 - 正常的 DV 有同方向的三相血流
 - 异常 DV 有逆行“A”波
- 寻找早期妊娠的异常
 - 经阴道超声有帮助
- NT 与早期妊娠母亲血清检查结果有关系
 - 游离 β -hCG
 - 妊娠相关血清蛋白 A (PAPP-A)
 - 21 三体 β -hCG 高, 妊娠相关血清蛋白 A 低

常见诊断的有用线索

- 21 三体
 - NB 缺失
 - 头臀径 (CRL) 45 ~ 64 mm 时 NB 缺失, 21 三体危险性增高 17 倍
 - CRL 为 65 ~ 84 mm 时 NB 缺失, 21 三体危险性增高 44 ~ 48 倍
 - 随着 NT 增加, NB 缺如发生率也增加
 - 异常的 DV 波形

- 逆行“A”波
- 经阴道超声寻找心脏缺陷
 - 房间隔缺损
- 在中期妊娠 NT 的增加可能发展为颈部皮肤增厚
- 18 三体
 - 18 三体: 是第二常见的先天性异常
 - 主要异常在早期妊娠时即可发现
 - 脐膨出
 - 心脏缺陷
 - 骨骼肌系统异常
- 13 三体
 - TB: 是第三常见的先天性异常
 - 一些主要的异常在早期妊娠可发现
 - 前脑无裂畸形
 - 心脏缺陷
 - 脐膨出 (包含内脏的脐膨出拥有更高的染色体异常发生率)
- 特纳综合征 (XO)
 - 可见 NT 明显增厚伴有 TS
 - 水囊瘤
 - NT 增厚并有隔膜
 - 水肿
 - NT 增厚 + 任何其他腔隙的液体
 - 胸腔积液
 - 体壁水肿
 - 腹水
 - 心脏畸形
 - 左心发育不良
- 先天性心脏缺陷
 - 在单纯的先天性心脏缺陷中可见到 NT 增厚
 - 绒毛膜取样结果可正常
 - 母亲血清测验结果正常
 - 静脉导管评估有帮助, 但不经常显示异常
 - 早期用经阴道行胎儿超声心动图检查
 - 对小的间隔缺损彩色多普勒检查很重要
 - 中期妊娠超声心动图检查
 - 如果早期妊娠的超声未确定或正常
- 水囊瘤
 - 较大的有分隔的包块
 - 使特纳综合征的发生率明显增加, 但在染色体正常的胎儿也可见到
 - 可能发展为水肿
 - 预后非常差

• 正常的羊膜（假性的）

- 测量 NT 时必须看到羊膜和皮肤
 - 不要将羊膜与颈部皮肤相混淆
- 胎儿“躺在”羊膜上
 - 使颈部皮肤轮廓不清晰
 - 等待胎儿远离羊膜
- 妊娠 14 周时羊膜和绒毛膜正常融合

不常见诊断的有用线索

• 颈部脐带（假性的）

- 早期妊娠时颈后部脐索
 - 这种发现没有临床意义
- 测量脊髓 + 颈部将使 NT 测值假性增厚
- 脐索压迫皮肤可以使 NT 局灶性增厚
- 请病人改日复查

• 胎儿死亡

- 需通过实时扫描评价得出明确的诊断

其他重要信息

• NT 测量技术

- 时间
 - 11 ~ 14 孕周（月经周期）
 - 头臀长 45 ~ 84 mm

• 胎儿的位置

- 正中矢状位
- 头在中位
- 声束垂直于皮肤

• 图像适当放大

- 图像中头、颈、胸部所占百分比 $\geq 75\%$

• 游标必须正确放置

- 使用“+”而不是“x”游标进行测量
- 明暗交界的液体
- 只测量真正无回声液体部分

• 建议超声技师要接受资格认证

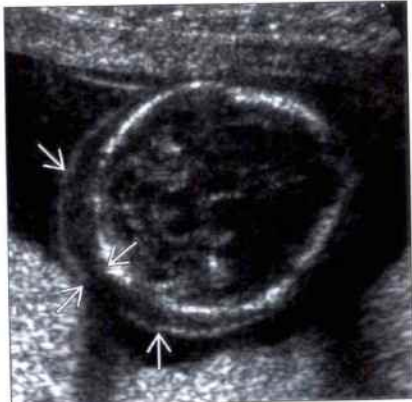
- 讲解的课程
- 留下图像用于审核
- 每 6 个月复审一次

• 母亲的血清检测 + NT

- 增加单倍染色体检测的敏感度
 - 已有报道检出率 $>90\%$
- 最常提供系列检查
 - 颈项透明层
 - 早期妊娠血液检测
 - 中期妊娠血液检测
 - 18 ~ 20 孕周胎儿畸形筛查

21 三体

21 三体



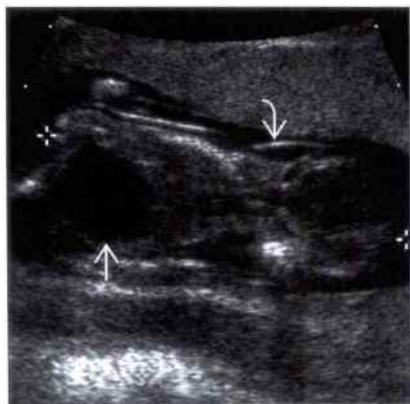
（左图）矢状位超声显示 NT 增加（厚度）且缺乏鼻骨 \Rightarrow ，可见颈部皮肤与羊膜分离 \Rightarrow ，厚度被唯一可测量的液体取代

（右图）与左图为同一胎儿。随访至妊娠中期时超声横切面。显示颈部皮肤褶皱现已增厚 \Rightarrow 。增厚的 NT 常变为增厚的颈部皮肤褶皱，这些都是 21 三体的标志

颈项透明层增厚

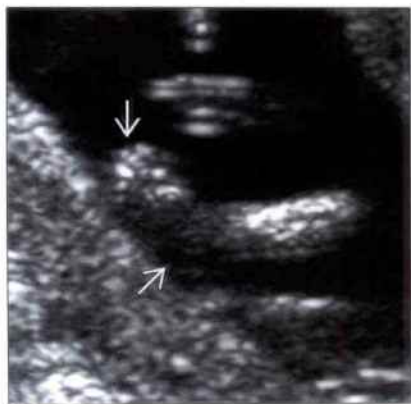
18 三体

(左图) 超声矢状切面。NT 明显增厚 \Rightarrow ，膀胱明显扩大 \Rightarrow



18 三体

(右图) 经阴道超声冠状切面。显示足内翻 \Rightarrow 。在妊娠早期用经阴道超声评价胎儿解剖结构时，许多大畸形可被检出



13 三体

(左图) 超声矢状切面，显示颈项透明层 \Rightarrow 明显增厚。进一步胎儿解剖结构的评价经阴道超声检查完成



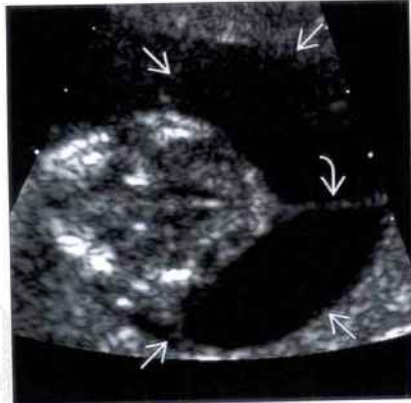
13 三体

(右图) 妊娠早期经阴道超声横切面。显示前脑无裂畸形。丘脑融合 \Rightarrow 和单一脑室 \Rightarrow ，脑皮质 \Rightarrow 跨过脑中线。没有大脑镰



特纳综合征 (XO)

(左图) 超声横切面。显示水囊瘤 \Rightarrow 带有一单个、薄的分隔 \Rightarrow



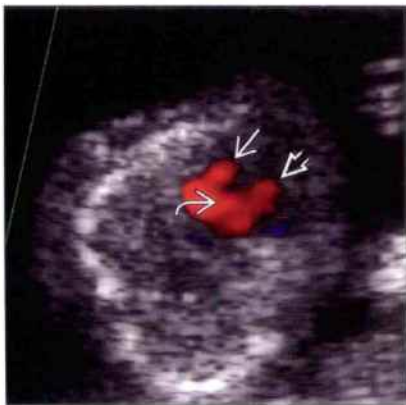
特纳综合征 (XO)

(右图) 超声冠状切面。显示胸腔积液 \Rightarrow 。NT 最大程度增厚与囊状水瘤和特纳综合征有关



室间隔缺损

室间隔缺损

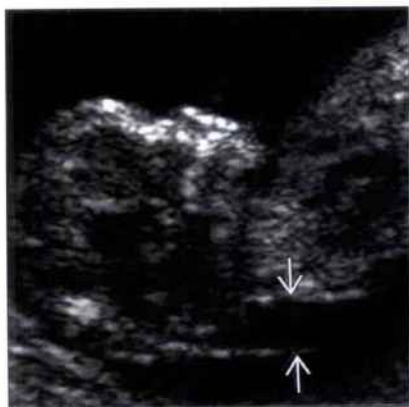


(左图) 超声矢状切面显示颈透明层增厚。病人的绒毛膜毛采样结果正常, 在14周时又回来做早期胎儿心脏检查

(右图) 经阴道扫查彩色多普勒超声矢状切面。显示胎儿室间隔缺损, 左心室和右心室正常

正常的羊膜 (假性的)

正常的羊膜 (假性的)

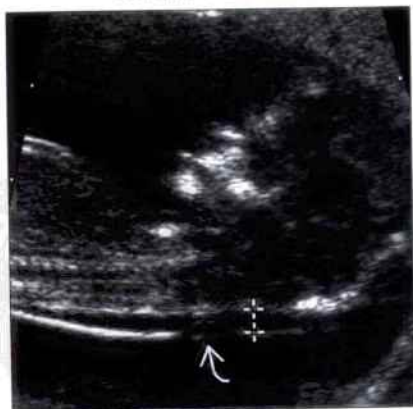


(左图) 超声矢状切面显示颈后液体增加, 但羊膜和颈部皮肤分界线在此图像中未显示

(右图) 与左图为同一病例。超声矢状切面显示较好的放大的图像。显示 NT 正常。颈部皮肤线可见, 与羊膜分离, 因此羊膜不再像皮肤的分界线

颈部脐带 (假性的)

颈部脐带 (假性的)



(左图) 超声矢状切面。显示 NT 增厚度和颈部脐带。由于包块对皮肤的影响, 脐带可以引起 NT 测量假性增加, 故测量时不应包括在测量内

(右图) 多普勒超声矢状切面。证实源后有脐带存在。母亲血清检查结果及胎儿均正常

鉴别诊断

常见

- 颈项透明层增厚
- 囊状水瘤
- 严重的中枢神经系统畸形
- 先天性心脏缺陷

不常见

- 鼻骨缺如
- 腹裂畸形
- 脐膨出
- 联体双胎
- 双胎间动脉反向灌注综合征

罕见(但重要)

- 常染色体隐性遗传性多囊性肾病

重要信息

鉴别诊断要点

- 必须知道正常发育的解剖结构, 以避免对正常结构做出的错误诊断
 - 脑: 幕下的
 - 菱脑 = 小脑和脑干的初期形式
 - 表现为低回声
 - 不要误认为是后颅凹囊肿
 - 脑: 幕上的
 - 完整的大脑镰存在, 可排除无叶 / 半叶前脑无裂畸形
 - 寻找脉络膜的“蝶翼”征, 以排除无叶 / 半叶前脑无裂畸形
 - 颅骨
 - 12 孕周时可见骨化
 - 腹部
 - 生理上肠疝是正常的胚胎发育过程
 - 肠管离开腹膜—脐带根部→转动 270°, 然后再次进入腹腔
 - 在 11.2 周孕龄时完成回旋
 - 在脐带根部看不到肝
 - 肢体
 - 肢芽在 9 周时开始发育
 - 13 孕周时股骨可测量到, 为比较早可见到的结构
 - 在 13 孕周时手足完全形成
 - 羊水
 - 在早期妊娠由羊膜产生

- 直到 16 ~ 17 孕周, 肾脏功能才是影响液体量的主要因素
- 在妊娠早期羊水量正常不能排除肾脏发育不良、常染色体隐性遗传性多囊性肾病

常见诊断的有用线索

- 颈项透明层增厚
 - 检查静脉导管 (DV) 波形
 - DV 波形异常 = 不良预后的危险性增加, 即使染色体检查结果正常
 - 21 三体
 - 寻找相关的鼻骨缺如, 房间隔缺损
 - 囊状水瘤 / 皮肤水肿, 在唐氏综合征 (Down 综合征) 常见于躯干
 - 18 三体
 - 寻找相关的脐膨出, 复杂的先天性心脏病
 - 13 三体
 - 寻找相关的前脑无裂畸形、独眼畸形、喙鼻
 - 特纳综合征
 - 胎儿常有囊状水瘤
 - 寻找“圆形”四肢水肿, 唐氏综合征水肿更常见躯干水肿
- 囊状水瘤
 - 在矢状切面图像上寻找内部分隔
 - 寻找其他唐氏 / 特纳综合征的特征
- 严重的中枢神经系统畸形
 - 露脑畸形
 - 无颅骨回声
 - 大脑最初看起来“很好”, 但最终被破坏掉
 - 寻找羊膜带作为病因
 - 无脑畸形
 - 寻找“青蛙眼”表现
 - 在眼眶之上未发现头盖骨或脑
 - 枕部脑膨出
 - 从不同的扫查平面确定缺陷, 以避免同囊状水瘤相混淆
 - 全前脑无裂畸形
 - 脉络膜蝶翼征消失
 - 寻找单心室 / 融合的丘脑
- 先天性心脏缺陷
 - 采用彩色多普勒超声及高分辨率灰阶成像超声
 - 所有 NT 增厚的胎儿都应该在中期妊娠时做正式的超声心动图检查
- 罕见诊断的有用线索
 - 鼻骨缺如

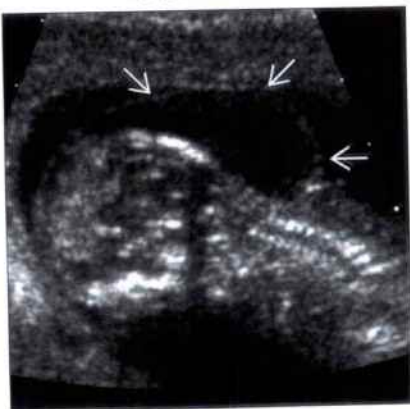
- 正中矢状切面
- 正常的表现为两条明亮的回声，一条来源于皮肤，较短，更亮些的回声来源于骨
- 腹裂畸形
 - 肠襻游离于羊水中，没有膜包绕
 - 脐带插入在腹壁上，缺损常位于右侧
- 脐膨出
 - 包膜缺损
 - 脐带插入在缺损的顶端
 - 看到肝包含于生理性肠疝内进入至脐带根部即是异常
- 联体双胎
 - 单绒毛膜单羊膜妊娠
 - 胚胎 / 胎儿间固定关系，伴有皮肤连续覆盖
- 双胎间动脉反向灌注综合征 (TRAP)
 - TRAP：一个正常的“泵血”双胞胎
 - 一个异常的双胎
 - 弥漫性躯干水肿
 - 在水肿的组织内常有皮下囊肿
 - 头盖骨缺失的 / 发育不良
 - 一定要检查异常双胞胎脐动脉内的血流方向

- 在 TRAP 内血流将朝向异常胎儿
- 罕见诊断的有用线索**
- 常染色体隐性遗传性多囊性肾病
 - 25% 复发的风险，早期诊断允许对不良预后进行干预
 - Meckel Grube 综合征
 - 枕部脑膨出，囊状肾发育不良，多指
 - 常染色体 1A, 1B
 - 严重的短肢畸形，脊柱骨化不良，水肿
- 其他重要信息**
- NT 测量技术
 - 正中矢状面
 - 头在中位
 - 用 (+) 而不是 (x) 游标
 - 显示羊膜与颈部皮肤分离
- 经阴道超声主要用于获得异常结构适当的分辨率
- 早期妊娠扫查结果正常也不能排除所有的畸形
 - 一些实际已存在的畸形随时间呈进行性恶化
 - 主动脉弓中断 / 主动脉缩窄在晚期妊娠前可能对血流动力学没有明显影响
 - 大脑导水管狭窄在晚期妊娠常出现脑积水

颈项透明层增厚



颈项透明层增厚



(左图) 超声矢状切面显示 21 三体胎儿典型的颈项透明层增厚 (3 mm)。在妊娠中期发展成为颈背部皮肤褶皱增厚及短头畸形

(右图) 超声矢状切面。在 13 周时显示颈项透明层增厚。胸腔积液 (未显示)。后来发展成囊状水肿。羊水基因检测证实为特纳综合征

颈项透明层增厚

(左图) 孕9周时频谱多普勒超声显示静脉导管频谱异常, 伴有A波期内倒置血流信号。孕13周随访显示颈项透明层增厚。出生后胎儿存在非致死性的短肢、骨骼发育不良



囊状水肿

(右图) 囊状水肿。胎儿经阴道超声横切面显示右侧眼球, 提示左中面部发育不良。大脑看起来也异常。终止妊娠, 证明为21三体和9三体



囊状水肿

(左图) 经阴道超声显示一个巨大的有分隔的囊状水肿



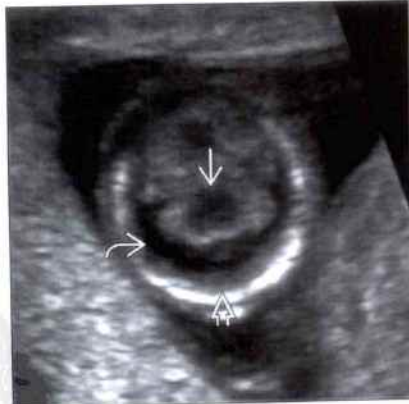
囊状水肿

(右图) 2周后在孕15周时经腹超声显示胎儿皮肤水肿及双侧胸腔积液, 表明水肿。胎儿死亡, 但双亲拒绝尸检。有囊状水肿的胎儿出现水肿提示预后不良



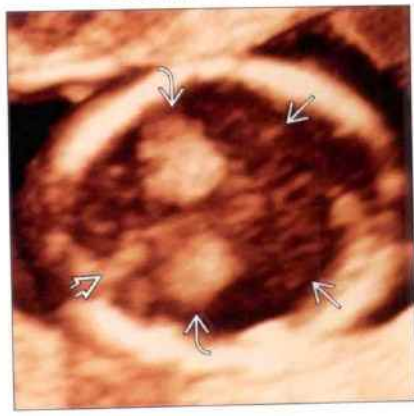
严重的中枢神经系统畸形

(左图) 胎儿头部超声横切面显示双侧的丘脑融合、单脑室、脑皮质薄, 符合前脑无裂畸形。绒毛膜取材检查证实为13三体



严重的中枢神经系统畸形

(右图) 一12孕周胎儿横切面三维超声显示两大脑半球后面的大脑镰和脉络丛, 前部大脑镰缺如, 且有单脑室, 提示存在半叶前脑无裂畸形



严重的中枢神经系统畸形



严重的中枢神经系统畸形



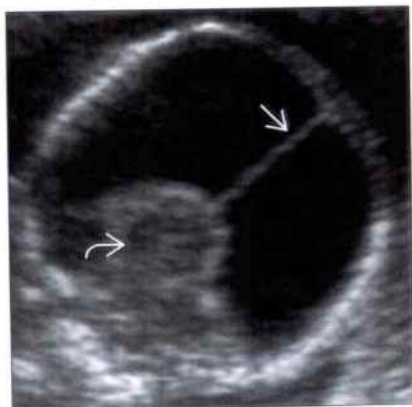
(左图)孕9~12.5周胎儿。经阴道超声冠状切面显示露脑畸形的进展过程。孕9周时有明确的头颅,但形态有些不规则

(右图)与左图为同一病例。孕12.5周时经腹超声矢状切面显示露脑畸形伴有颅盖骨缺失和神经组织暴露

严重的中枢神经系统畸形



严重的中枢神经系统畸形



(左图)另一露脑畸形的胎儿。经阴道超声冠状切面显示无定形的脑组织,周围没有骨化的颅骨包绕,在面部可见到骨化的眼眶

(右图)冠状切面超声显示脑组织完全缺失,但大脑镰完整。脑干插入天幕上腔可与前脑无裂畸形的丘脑融合相混淆,然而大脑镰的存在证实了无脑畸形的诊断

先天性心脏缺陷



先天性心脏缺陷



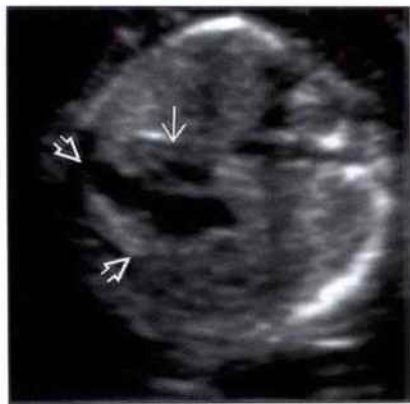
(左图)颈项透明层增厚,染色体正常胎儿。经阴道超声横切面显示在左和右心室之间的室间隔缺损

(右图)与左图为同一病例,在早期妊娠稍后时间内,彩色多普勒超声横切面,同先前的影像一样证实了存在室间隔缺损

先天性心脏缺陷

先天性心脏缺陷

(左图) 13 孕周胎儿超声横切面显示单心室 \Rightarrow 。 \Rightarrow 指向脊柱。胎儿还存在颈项透明层增厚



(右图) 另一颈项透明层增厚但染色体正常的胎儿。经阴道超声胎儿横切面显示发育不全的左心。左心室 \Rightarrow 远较右心室 \Rightarrow 小, 左心室未扩展至心尖, 在彩色多普勒上也没有血流显示

鼻骨缺如

鼻骨缺如

(左图) 矢状切面超声未能显示鼻骨 \Rightarrow 。颈项透明层厚度 > 第 95 百分位数, 且静脉导管血流异常。绒毛膜取样检查证实为 21 三体



(右图) 矢状切面超声显示没有明确的鼻骨 \Rightarrow 。颈项透明层厚度正常。此孕妇 40 岁, 选择羊膜腔穿刺检查。结果为正常男性, 出生儿正常

腹裂畸形

脐膨出

(左图) 彩色多普勒超声横切面显示肠管 \Rightarrow 从邻近正常脐带插入处 \Rightarrow 腹壁疝出, 是典型的腹裂畸形



(右图) 有水囊瘤 \Rightarrow 的胎儿。经腹横切面超声显示腹壁缺损处一实性的组织 \Rightarrow , 符合脐膨出。此孕妇选择终止妊娠不做绒毛膜取样分析

联体双胎



联体双胎



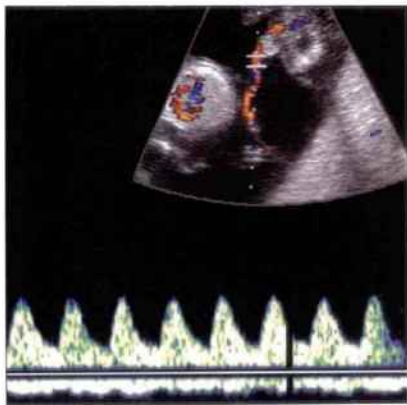
(左图) 经阴道超声显示早孕期联体双胎。单绒毛膜囊内可以看到两个邻近的胚胎(测量处)。只有一个卵黄囊, 无隔膜

(右图) 超声显示另一病例颅骨融合。可见双胎中一个胎儿的矢状面融合入另一胎儿头的横切面。在两脑之间可见到共用的血管和连续的骨及覆盖的皮肤

双胎间动脉反向灌注综合征



双胎间动脉反向灌注综合征



(左图) 经阴道超声横切面显示一异常严重水肿的双胞胎胎儿, 伴有颅骨结构缺失。可见到脐带动脉血流从正常的胎儿流向胎盘

(右图) 与左图为同一病例。频谱多普勒超声, 同先前的影像一样显示脐带动脉血流流向异常胎儿, 证明了双胎间动脉反向灌注综合征的诊断

常染色体隐性遗传性多囊性肾病



常染色体隐性遗传性多囊性肾病



(左图) 经阴道超声横切面显示一巨大的枕后小脑疝

(右图) 与左图为同一病例。经阴道超声冠状切面。如同之前的影像一样, 显示双侧增大的囊性肾(测量处和)。有 Meckel-Gruber 综合征的典型特征, 常染色体隐性遗传有 25% 的复发风险

鉴别诊断

常见

- 正常的绒毛膜羊膜发育
- 双绒毛膜双羊膜囊双胎
- 单绒毛膜双羊膜囊双胎
- 单绒毛膜单羊膜囊双胎

不常见

- 三胎以及更多胎
- 纵隔子宫（假性的）
- 孕囊周围出血消退
- 双胎之一死亡
- 颈项透明层增厚（假性的）

重要信息

鉴别诊断要点

- 必须了解正常早期妊娠发展过程
- 绒毛膜
 - 厚，环状强回声看起来像双蜕膜囊征（DDSS）
 - 内层的囊是妊娠囊（底蜕膜，包蜕膜）
 - 外层的囊是子宫内膜（壁蜕膜）
 - 多叶状绒毛膜
 - 孕8～13周时正常的局部增厚的绒毛膜；早期妊娠胎盘
- 羊膜
 - 在高回声的绒毛膜环内部薄的纤细的膜
 - 卵黄囊稍后发育，但厚的高回声壁一可较早被看到
 - 多胎妊娠时从卵黄囊的数量推测羊膜性
 - “双泡”征：卵黄囊 + 在胚胎表面另一侧的羊膜
 - 羊膜扩张迅速包绕胚胎
 - 胚胎在羊膜内，卵黄囊在羊膜外
 - 在孕14～16周时，羊膜靠近绒毛膜，不再见到分开的膜
- 羊膜和绒毛膜之间的腔 = 胚外体腔（绒毛膜腔）
 - 液体有回声是由于含蛋白质的内容物所致
 - 不要与孕囊周围出血相混淆（在绒毛膜和子宫肌层之间的出血）
 - 羊膜内的液体通常是没有回声的

常见诊断的有用线索

- 双绒毛膜双羊膜囊双胎
 - 由两绒毛膜形成的两个完整的回声环
 - 在两囊之间有厚的有回声的膜
 - 在中期妊娠形成双峰膜征

- 两个羊膜囊
- 两个卵黄囊
- 两个胚胎
- 单绒毛膜双羊膜囊双胎
 - 一个回声环 = 一个绒毛膜
 - 两个羊膜
 - 两囊之间有薄的膜
 - 无双峰征
 - 两个卵黄囊
 - 两个胚胎
- 单绒毛膜单羊膜囊双胎
 - 一个回声环 = 一个绒毛膜
 - 一个羊膜
 - 一个卵黄囊
 - 两个胚胎
 - 确定胚胎是独立的，避免误判联体双胎
- 如果在早期妊娠经腹超声扫查发现可疑单绒毛膜双胎，常做经阴道超声扫查来寻找羊膜

不常见诊断的有用线索

- 三胞胎以及更多胎
 - 计数有回声的绒毛膜环数
 - 在早期计数羊膜或卵黄囊
 - 一旦见到心管搏动，便可计数胚胎
 - 检查绒毛膜 / 羊膜
 - 在多胎妊娠，预后的影响与双胎妊娠相同
- 纵隔子宫（假性的）
 - 病人可能会告知或提示有纵隔子宫病史
 - 反复流产，过度劳累
 - 妊娠囊位置可能显得偏心
 - 近似的“膜”可能增厚
 - 与子宫肌层回声相似
 - 3D扫查对诊断有帮助
 - 评价底部轮廓
 - 寻找隔与底部子宫肌层的关联
 - 确定孕囊的方向 / 位置，排除角妊娠
- 孕囊周围出血消退
 - 常有点滴出血 / 阴道出血史
 - 高回声物质深入至有回声的绒毛膜
 - 形态、回声、体积随时间改变
 - 新月形
 - 膜为球形的
- 双胎之一死亡
 - 一个孕囊停止生长
 - 胎心停止搏动

- 胚胎可完全被吸收 (“双胎消失”)
- 颈项透明层增厚 (假性的)
 - 测量的关键是区别羊膜与颈项透明层
 - 观察看到胎儿移动远离羊膜
 - 正中矢状切面

其他重要信息

- 最好的影像工具
 - 应用经阴道超声以得到最大分辨率
- 多胎妊娠的预后取决于绒毛膜性
 - 早期妊娠是分辨绒毛膜的最佳时机
 - 单绒毛膜双胎并发症
 - 双胞胎间输血综合征
 - 双胞胎间动脉反向灌注综合征
 - 胎盘享有的不均等性
 - 一旦双胎之一死亡, 尚存胎儿患病率提高
 - 单羊膜双胎有额外的脐带意外风险
 - 早期鉴别可提供适当的对并发症的早期干预

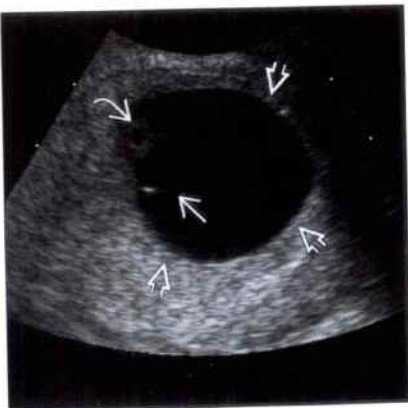
选择性鉴别诊断思路




- 早期妊娠异常的膜
 - 空羊膜囊征
 - 早期妊娠失败的可靠征象
 - 平均孕囊直径 >18 mm, 在羊膜内未见胚胎 = “空羊膜”
 - 在羊膜和绒毛膜之间可见卵黄囊
 - 绒毛膜肿块
 - 异常病灶隆起于绒毛膜表面
 - 在人工辅助生殖病例与 50% 的失败率有关
 - 不要将“绒毛膜肿块”与胚胎混淆: 胚胎应在羊膜内
 - 绒毛膜分离
 - >14 ~ 16 孕周时, 羊膜和绒毛膜持续未融合 (早孕期无明确诊断)
 - 与单倍体 / 胎儿畸形有关




正常的绒毛膜羊膜发育



正常的绒毛膜羊膜发育

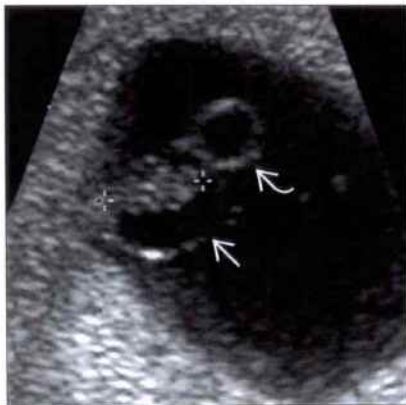


(左图) 经阴道超声横切面显示双蜕膜囊信号, 内环  是包蜕膜, 外环  是壁蜕膜。卵黄囊  是宫内妊娠 (IUP) 的特征。

(右图) 经阴道超声显示“双泡”征, 由绒毛膜囊  内邻近的羊膜  和卵黄囊  形成。

正常的绒毛膜羊膜发育

(左图) 经阴道超声显示在增大的羊膜(→)内的胚胎(测量处)。卵黄囊(→)在羊膜外, 最终因羊膜靠近绒毛膜而被消除。



正常的绒毛膜羊膜发育

(右图) 经阴道超声显示绒毛膜腔内有回声的液体(→)围绕羊膜囊(→) (→指向绒毛膜), 羊膜囊内部是无回声液体。与孕囊周围出血相比, 羊膜囊周围液体发生于绒毛膜深部。



双绒毛膜双羊膜囊双胎

(左图) 经阴道超声显示两个绒毛膜囊(→)形成一个厚的双胎间的膜(→), 可见一个卵黄囊(→), 另一个卵黄囊在另一切面可显示。



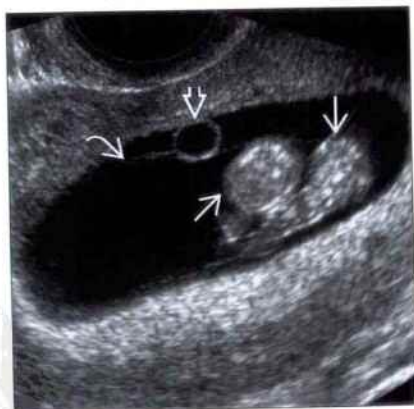
单绒毛膜双羊膜囊双胎

(右图) 经阴道超声显示在一个绒毛膜(→)内的两个羊膜囊(→)。两羊膜将靠近形成一薄的双胎间的膜, 膜之间没有绒毛膜介入。注意胚胎(→)在羊膜囊内, 而卵黄囊在羊膜囊外(一个卵黄囊(→)部分可见)。



单绒毛膜单羊膜囊双胎

(左图) 经阴道超声显示两个胎儿(→)被一个羊膜囊包裹(→)。只见到一个卵黄囊(→)。这提示单羊膜囊双胎。



三胎以及更多胎

(右图) 经阴道超声斜矢状切面显示2个绒毛膜(→)和3个卵黄囊(→)。随访证实在前面的绒毛膜囊内有两个羊膜。因此这是双绒毛膜三羊膜囊三胎妊娠。



纵隔子宫（假性的）



纵隔子宫（假性的）



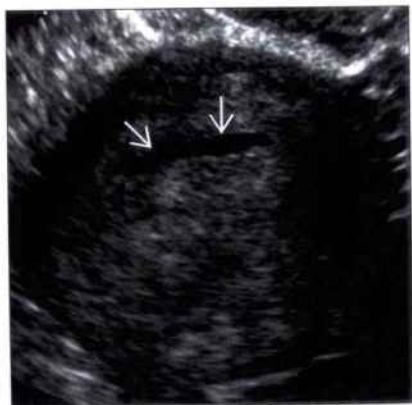
（左图）经阴道超声在末次月经6周后显示在子宫的左侧有一孕囊 \Rightarrow ，此病人已知有纵隔子宫 \Rightarrow

（右图）与左图为同一病例。在孕11周时经阴道超声显示胎儿 \Rightarrow 在纵隔隔膜 \Rightarrow 的左侧，壁蜕膜 \Rightarrow 在隔膜的右侧。注意平直的子宫底轮廓

孕囊周围出血消退



孕囊周围出血消退



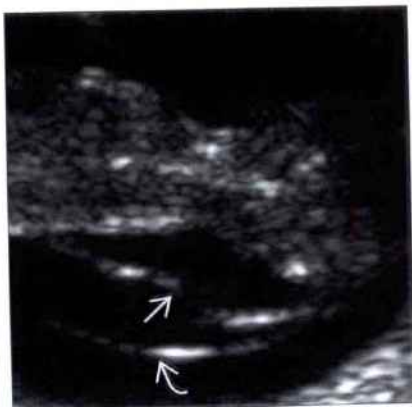
（左图）经阴道超声横切面显示两处宫内积液（ \Rightarrow ， \Rightarrow ），这易与两个孕囊相混淆。真正孕囊 \Rightarrow 的壁是厚的，另一切面内含卵黄囊。看起来像膜样的结构 \Rightarrow 是孕囊的壁

（右图）与左图为一病例。经阴道超声矢状切面。同先前影像显示的相同，宫内出血 \Rightarrow 是扁平或椭圆形的，没有厚壁

双胎之一死亡



颈项透明层增厚（假性的）



（左图）经阴道超声显示在一双绒毛膜双胎妊娠中两个孕囊 \Rightarrow 。较小的孕囊从早期扫查时即停止生长，其内没有胚胎，考虑双胎之一死亡

（右图）胎儿远离羊膜 \Rightarrow 时，超声矢状切面清晰地显示增厚的NT \Rightarrow 。绒毛膜活检检查结果正常，但在孕14周时经阴道超声显示一室间隔缺损

鉴别诊断

常见

- 出血性囊肿
- 黄体囊肿
- 异位妊娠

不常见

- 附件扭转
- 阑尾炎

重要信息

鉴别诊断要点

- 首先排除异位妊娠 (EP)
 - 是否有宫内妊娠 (IUP)?
 - IUP 的存在是排除异位妊娠最好的证据
 - 宫内外复合妊娠罕见
 - 人类绒毛膜促性腺激素 (hCG) 水平是否高至可以看到 IUP?
 - 如果 hCG 水平 > 2 000 mIU/ml 国际参考制剂 (IRP), 应可见到 IUP
 - 低 hCG 水平, 未见 IUP, 不能排除 EP
 - EP 不是正常妊娠, 可能 hCG 水平低
 - 寻找道格拉窝的血液
 - 寻找附件区包块
 - EP 本身或血肿
 - 在黄体同侧寻找 EP
- 评价疼痛侧的卵巢
 - 卵巢是否增大?
 - 考虑扭转
 - 是否有肿块或肿块样的病灶?
 - 典型的肿块壁
 - 评价内部的形态
 - 多普勒超声
 - 卵巢扭转表现多样性
 - 与对侧卵巢对比
 - EP 的外周血流 (“火环”) 和卵巢囊肿
 - 肿瘤的内部血流
- 排除其他疼痛的原因
 - 胃肠道
 - 阑尾炎时探头加压
 - 发炎的肠管
 - 泌尿生殖系统
 - 肾盂积水
 - 肾结石

肾盂肾炎

常见诊断的有用线索

- 出血性囊肿
 - 通常由出血进入黄体
 - 急性和亚急性表现
 - 网状表现
 - 是纤维蛋白带而不是真正的分隔
 - 回缩的血块
 - 随访表现
 - 液-液平面
 - 无回声囊肿
 - 包块可随时间完全吸收
 - 建议随访 6 周
 - 多普勒的作用
 - 无内部血流
 - 排除伴随的扭转
- 黄体囊肿
 - 缩小的黄体 (CL)
 - 囊壁表现多样性
 - 厚而高回声的壁最常见
 - 如果囊肿大则壁薄
 - 内部回声多样性
 - 无回声
 - 如果出血则为复杂的表现
 - 如果厚壁无液体则呈实性表现
 - 多普勒表现
 - 在囊壁上有低阻力血流
 - 内部无血流
 - 排除相关的扭转
- 异位妊娠
 - 子宫的表现
 - 薄或厚的子宫内腔
 - 来于子宫内腔的血液形成 “假孕囊” 征
 - 子宫内腔囊肿可误为早期 IUP
 - 罕见的宫内外复合妊娠 (IUP+EP)
 - 输卵管妊娠附件区表现多样性
 - 输卵管扩张或出血
 - 输卵管孕囊与卵巢分离
 - EP 85% 在黄体 (CL) 同侧
 - 多普勒表现
 - 低阻高速血流
 - “火环” 征
 - 腹腔积血
 - 道格拉窝内有回声的液体

- 向上寻找腹腔积血
- 异常的 EP 位置
 - 间质的 / 角部的
 - 宫颈的
 - 卵巢的
 - 腹腔的

不常见诊断的有用线索

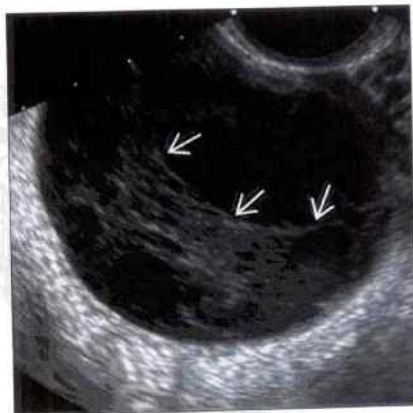
- 附件扭转
 - 通常会累及卵巢和输卵管
 - 卵巢常增大
 - 右侧 > 左侧 (3 : 2)
 - 来自于中心性水肿的外周囊肿
 - 用高分辨力探头扫查可见囊肿内残留物 - 液体平面
 - 多普勒表现
 - 静脉血流先消失
 - 动脉血流表现变化多样, 取决于卵巢双重动脉供血
 - 常见的伴发的附件区包块
 - 皮样囊肿
 - 黄体
 - 输卵管囊肿
 - 严重的囊腺瘤
 - 道格拉窝内游离液体
 - 常无回声
- 阑尾炎
 - 阑尾可能不在典型的位置
 - 妊娠的子宫将阑尾抬高离开盆腔
 - 可以让病人指向疼痛区域

- 应用高频线阵探头逐渐的加压行超声检查
- 盲端管状结构
 - 外壁 - 外壁测量 > 6 mm
 - 围绕阑尾的液体
 - 高回声的脂肪包绕发炎的阑尾
 - 如果破裂为炎性包块
 - 伴有邻近的淋巴结肿大
- 可能需要其他的影像检查
 - MR
 - CT

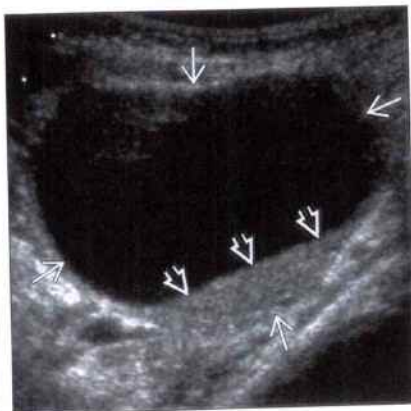
其他重要信息

- 急性盆部疼痛病因的临床鉴别困难, 具备高质量的影像资料是必要的
 - 阑尾炎和扭转都可导致白细胞计数增多
- 依次地排除诊断
 - 首先排除 EP
 - 再排除卵巢原因引起的疼痛
 - 最后排除阑尾炎
- 卵巢包块可能与邻近卵巢的附件包块难以鉴别
 - 使用阴道超声探头加压以分离卵巢和包块
- 可能需要其他的影像检查
 - 早孕期尽量避免 CT 检查
 - 必须权衡母亲的状况和需要再做影像检查
 - 如果漏诊或延误诊断则母体和胎儿的发病率会增高
 - 阑尾炎应考虑 MR 检查
- 所有复杂的卵巢包块必须随访以进行诊断
 - 在早期妊娠诊断的卵巢肿瘤通常在中孕期时行外科手术切除

出血性囊肿



出血性囊肿



(左图) 经阴道超声显示一巨大囊肿, 内部有由纤维蛋白带引起的条带样回声, 表现与回缩的血块一致

(右图) 与左图为同一病例。2周后超声横切面显示囊肿几乎完全为无回声, 伴有异常的残留物 - 液体平面。最终囊肿完全消退

黄体囊肿

黄体囊肿

(左图) 超声横切面显示一巨大的薄壁无回声囊肿，来源于卵巢，孕14周的子宫位于囊肿前方

(右图) 超声横切面显示右侧卵巢内的一个黄体囊肿，有典型的厚壁，伴有内部的极低回声



异位妊娠

异位妊娠

(左图) 经阴道超声矢状切面显示子宫腔空虚伴有厚的蜕膜反应，此病人hCG达到3000 mIU/ml

(右图) 经阴道超声冠状切面显示邻近卵巢的异位妊娠囊，卵巢内含有一低回声黄体。这例未破裂的异位妊娠应用甲氨蝶呤治疗成功。

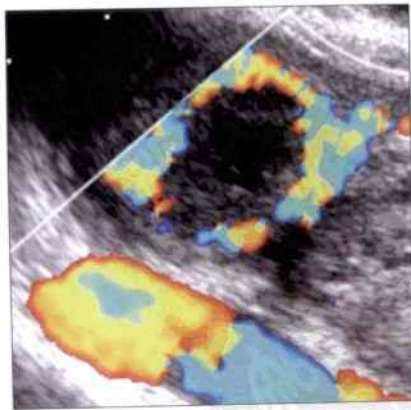
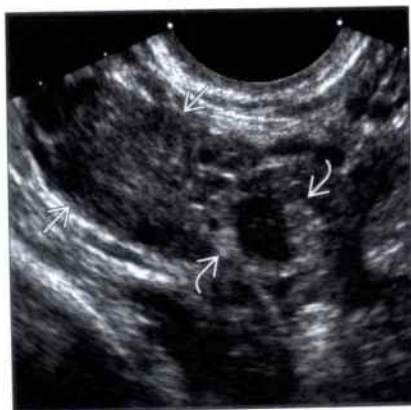


异位妊娠

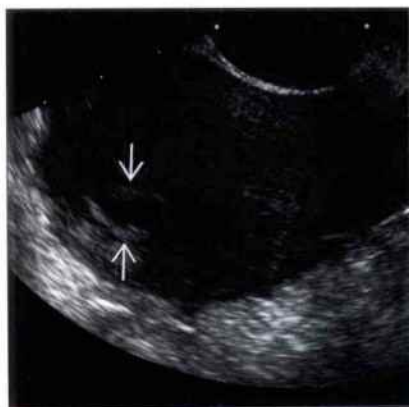
异位妊娠

(左图) 超声冠状切面显示邻近右卵巢的输卵管妊娠囊

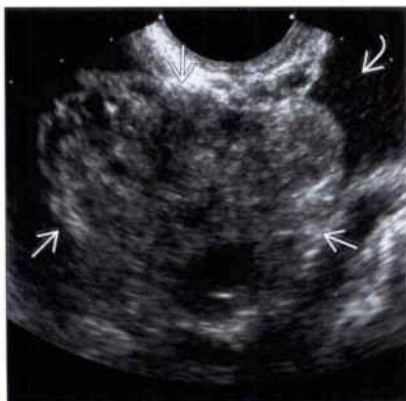
(右图) 与左图为同一病例。彩色多普勒超声冠状切面。如同上图所显示的异位妊娠囊，有典型的“火环”征。孕囊壁包含滋养层组织的血管，随彩色多普勒“闪亮”



异位妊娠



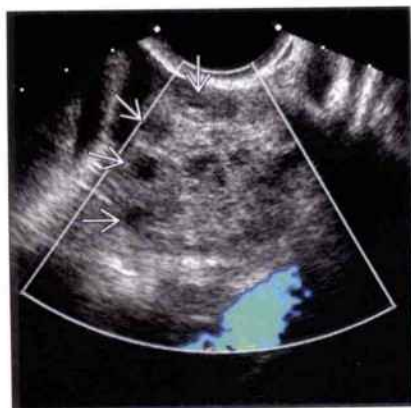
异位妊娠



(左图) 经阴道超声矢状切面显示一“假孕囊” \rightarrow 。子宫内膜内液体看起来可能类似于宫内妊娠征象

(右图) 与左图为同一病例。冠状切面超声显示附件区巨大的混合回声包块 \rightarrow 和有回声的液体 \rightarrow 。外科手术证实该例是异位妊娠破裂

附件扭转



附件扭转



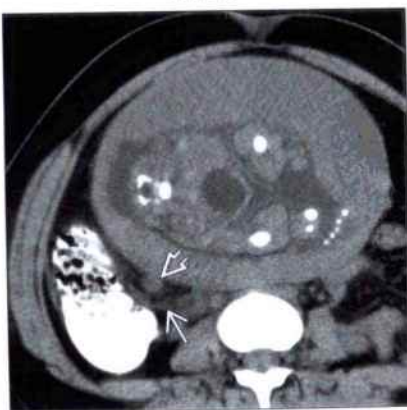
(左图) 彩色多普勒超声矢状斜切面显示一侧卵巢增大, 伴有向外周移位的卵泡 \rightarrow , 无显著的血流

(右图) 与左图为同一病例。超声横切面显示在宫颈 \rightarrow 前一中等大小的单房囊肿 \rightarrow 。外科手术诊断为包含有一侧卵巢旁囊肿的附件扭转

阑尾炎



阑尾炎



(左图) 经腹超声横切面显示一非压缩的扩大的阑尾 \rightarrow 。注意那个管状结构一端是盲端 \rightarrow , 被高回声的脂肪所包绕

(右图) 另一病人NECT横切面显示一增大的阑尾 \rightarrow 和肠系膜的炎症 \rightarrow 。阑尾在妊娠的子宫后方, 超声检查未能发现

鉴别诊断

常见

- 黄体囊肿
- 卵巢畸胎瘤
- 卵巢过度刺激综合征
- 卵泡膜黄素囊肿
- 子宫内膜异位症
- 卵巢肿瘤

不常见

- 有蒂的肌瘤
- 卵巢冠囊肿
- 输卵管积水

罕见（但重要）

- 宫内外复合妊娠

重要信息

鉴别诊断要点

- 判断包块是否是卵巢的
 - 应用经阴道探头将卵巢推离子宫或包块
 - 同时用手在下腹部 / 盆腔部位挤压可有帮助
 - 在检查过程中通过直接观察区分卵巢包块与卵巢冠包块或附件包块

寻找次要的表现

- 有回声的游离液体（出血）

常见诊断的有用线索

- 黄体囊肿
 - 在早期妊娠非常常见
 - 常合并不同程度的出血
 - 在出血性囊肿中寻找典型的网状回声
 - 出血偶尔会表现为均质的类似实性的肿块
 - 多普勒表现为“火环”征
 - 多数在中期妊娠的早期吸收
- 卵巢畸胎瘤
 - 育龄期最常见的卵巢肿瘤
 - 通常存在有回声的皮样“脓液”
 - 代表角蛋白
 - 畸胎瘤内容物不同而表现不同
 - 囊性的 / 高回声脂肪或脂 - 液分层平面
 - 有回声的牙齿 / 骨
 - 线状有回声的毛发
- 卵巢过度刺激综合征
 - 双侧增大的、囊性的卵巢
 - 腹水 ± 胸腔积液

- 由于血管渗透性增加
- 人工体外受精治疗的病史
 - 常见于排卵期的女性
- 常有其临床表现而被疑诊
 - 腹部疼痛
 - 恶心 / 呕吐
 - 少尿
 - 电解质不平衡
 - 低血压
- 卵泡膜黄素囊肿
 - 多见于临床不孕症治疗阶段
 - 罕见于与单胎妊娠一起出现
 - 增大的卵巢
 - 多发的单纯的囊肿
 - 常双侧
 - 寻找异常的胎儿
 - 妊娠滋养层疾病
 - 三胎儿儿
 - 胎儿水肿
- 子宫内膜异位症
 - 分散的均匀的低回声
 - 单房囊肿
 - 偶尔呈多房性，表现类似恶性肿瘤
 - 通过播散出现
 - 如果有不同时期的出血存在，可能出现液 - 液平面
 - 寻找囊壁上有回声的伴有“彗星尾”征的病灶
 - 胆固醇聚积
 - 常见于卵巢
 - 也可见于阔韧带，道格拉窝，肠管附近
- 卵巢肿瘤
 - 因组织起源不同表现不同
 - 实性包块：性索间质肿瘤
 - 混合回声囊肿：卵巢上皮性肿瘤
 - 可疑的卵巢包块在 MR 上可能有更典型的表现

不常见诊断的有用线索

- 有蒂的肌瘤
 - 通常高于子宫肌层回声
 - 可能存在不同的回声特征
 - 出血并血凝块回缩
 - 囊肿变性
 - 钙化
 - 应用多普勒寻找连接于子宫肌层下的血管
 - 在妊娠前 20 周 50% 的肌瘤体积会增大

- 可能会有疼痛
 - 肌瘤变性
 - 带蒂肌瘤的蒂部扭转
- 卵巢冠囊肿
 - 位于阔韧带内
 - 邻近卵巢的圆形或椭圆形包块
 - 通常单房并呈无回声
 - 偶见有多房或囊内细碎的点状回声
 - 应用经阴道探头可使囊肿与卵巢分开呈相对运动
- 输卵管积水
 - 薄壁管状结构
 - 其内无回声的液体
 - 如果病人病情严重，囊肿内部有碎屑状回声存在，应考虑是输卵管积血或输卵管积脓
 - 寻找薄的输卵管内壁皱褶
 - “串珠”状或“齿轮”状表现
 - 有助于证实“包块”实际是输卵管积水
 - 应行经阴道超声检查

罕见诊断的有用线索

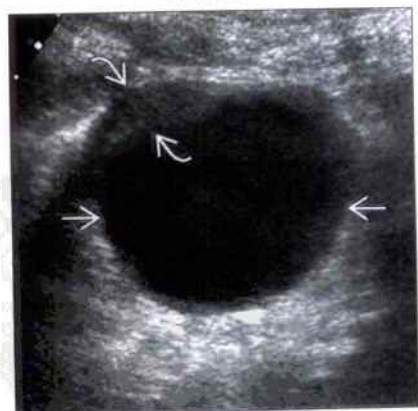
- 宫内外复合妊娠

- 如果附件包块伴有生殖治疗病史应怀疑
 - 辅助生殖治疗病人有 10% ~ 40% 异位妊娠的风险
 - 接受人工辅助生殖技术的病人有 1 : (100 ~ 500) 宫内外复合妊娠的风险
- 评估完整的孕囊
- ± 胚胎/心跳
- 警惕输卵管或附件血凝块
 - 如果回声相似则可能难以鉴别
 - 邻近的肠管应出现蠕动
- 寻找异位妊娠破裂的次要征象
 - 有回声的游离液体
 - 液体流向上腹部
 - 临床腹膜刺激征 ± 低血压

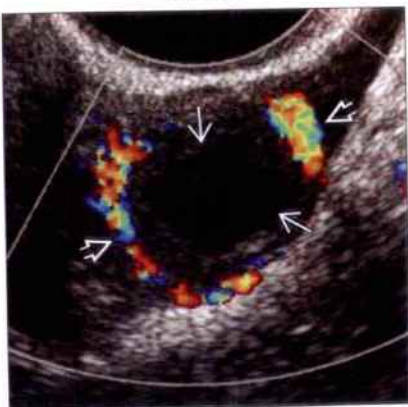
其他重要信息

- X 线检查怀疑的恶性肿瘤将指导临床对卵巢包块的处理
 - 多数良性包块在妊娠时能被发现
 - 如果包块大则应监测卵巢扭转的征象
 - 尽管妊娠，恶性包块也应进行外科处理
 - 外科手术常在中期妊娠时进行

黄体囊肿



黄体囊肿



(左图) 孕 13 周经阴道超声显示一 9 cm 的无回声的左侧卵巢黄体囊肿 →。注意可见到边缘处一薄的高回声的卵巢组织 ⊠。这个囊肿在孕 17 周时减小至 3 cm

(右图) 孕 5 周时彩色多普勒显示一出血的黄体囊肿 → 伴有典型的环状血流 ⊠

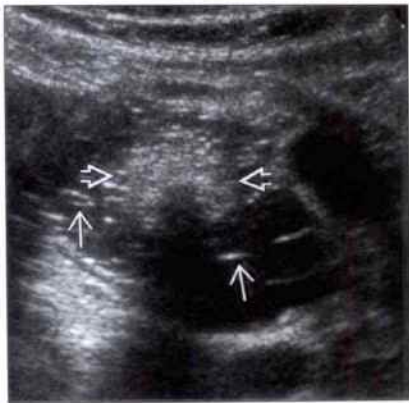
黄体囊肿

(左图) 经阴道超声纵切面显示一变异性的黄体囊肿, 伴有纤细的网状回声, 表明出血。囊肿被一薄的有回声边缘包绕。测量标尺显示的是卵巢。



(右图) 超声矢状切面显示一8 cm 的卵巢包块, 内部伴有线样回声 (毛发) 和一有回声的“块状物”。皮样囊肿是妊娠期发现的最常见的卵巢肿瘤。

卵巢畸胎瘤



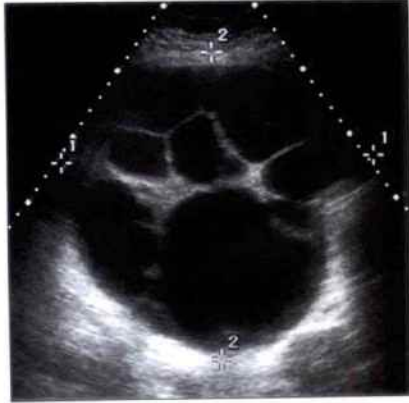
卵巢过度刺激综合征

(左图) 一例 IVF 伴有过度刺激综合征患者的经阴道超声矢状切面。显示宫内有 2 个孕囊。盆腔内有无回声的液体。



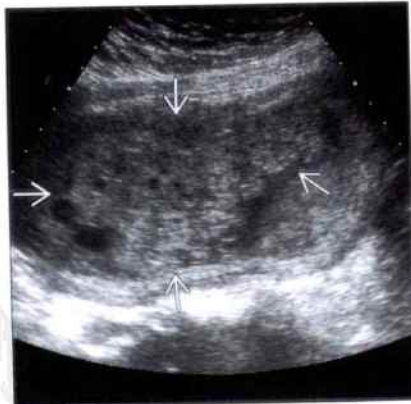
(右图) 与左图为同一病例。超声横切面显示过度刺激的卵巢测量值达 19 cm (游标处)。此病人由于还有大量的胸腔积液而导致呼吸急促。

卵巢过度刺激综合征



卵泡膜黄素囊肿

(左图) 经腹超声横切面显示宫内充满囊状物质, 符合完全性葡萄胎。这例患者在孕 15 周时 (通过双顶径测算的孕周) 出现早期高血压。



(右图) 与左图为同一病例。经阴道超声纵切面显示增大的卵巢 (显示的是左卵巢, 游标处) 测量值达 5 cm × 8 cm。卵巢内有许多伴发的卵泡膜黄素囊肿, 其中有些由于出血 而呈混合回声。

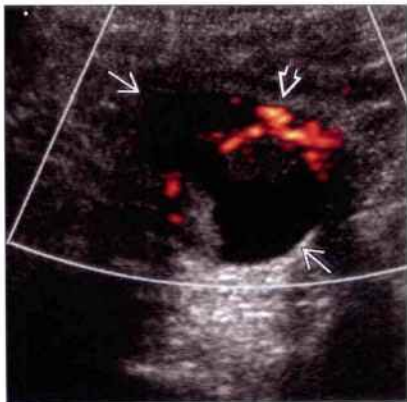
卵泡膜黄素囊肿



子宫内膜异位症



卵巢肿瘤



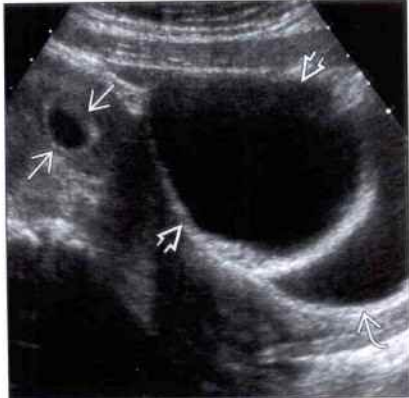
(左图) 有子宫内膜异位症病史的病人。经阴道超声显示一低回声的卵巢子宫内膜异位囊肿。注意均匀的内部低回声。这与出血性黄体囊肿的条带样回声不同。

(右图) 一孕妇的能量多普勒超声显示 5 cm 大小的囊实性交界性卵巢肿瘤。与出血性黄体囊肿不同, 实性部分有血管分布。

有蒂的肌瘤



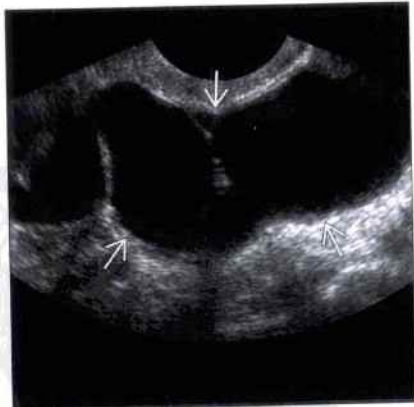
卵巢冠囊肿



(左图) 经腹超声横切面显示宫内妊娠。邻近子宫的左附件区有一巨大囊性变的肌瘤。肌瘤与子宫肌层有一连接处, 确定了肿块的起源。

(右图) 经腹超声矢状切面显示宫内孕囊, 伴有 9 cm 大小的卵巢冠囊肿。内呈无回声, 囊肿使膀胱向后移位。可看到单独的卵巢 (图中未显示)。

输卵管积水



宫内外复合妊娠



(左图) 经阴道超声纵切面显示在右附件有薄壁管状的囊状结构。符合输卵管积水表现。

(右图) 一例早期宫内妊娠病人, 经阴道附件区矢状切面超声。显示一孕囊被血凝块包裹, 符合输卵管妊娠破裂。

第2章

中枢神经系统

头 颅

透明隔腔缺如	2-2
轻度脑室扩张	2-6
脑积水	2-10
水脑	2-14
颅内囊肿：正中线的	2-18
颅内囊肿：侧面的	2-24
脑实质异常	2-28
颅盖骨缺如	2-32
颅盖骨异常	2-36
小头畸形	2-42
大头畸形	2-46
颅内钙化灶	2-50
颅内占位	2-52
颅后窝池囊肿 / 积液	2-56
小脑异常	2-60

脊 柱

脊柱肿块	2-64
脊柱形态异常	2-68
脊柱异常	2-74

透明隔腔缺如

鉴别诊断

常见

- 扫描平面不正确
- 胼胝体发育不全
- II型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形)
- 严重的脑积水

不常见

- 前脑无裂畸形谱系
 - 无脑叶型前脑无裂畸形 (前脑无叶无裂畸形)
 - 半脑叶型前脑无裂畸形
 - 脑叶型前脑无裂畸形

罕见 (但重要)

- 隔-视发育不良 (脑室透明中隔及视神经发育不全症)
- 脑裂畸形 (脑裂性空洞脑畸形)
- 共端脑

重要信息

鉴别诊断要点

- 扫描技术很重要
 - 透明隔腔 (CSP) 应当是测量双顶径和头围的标志
 - 如果因胎头位置影响, 正确显示胎头横切面较为困难的话, 冠状切面图像也是有帮助的
 - 透明隔腔位于两侧胼胝体前角之间下方
- 透明隔腔和韦尔加腔 (Vergae 腔) 是易引起混淆的解剖变异
 - 韦尔加腔是由 CSP 向后扩展形成, 经常由后到前呈闭合状, 所以在 18 ~ 20 周标准扫描切面上通常看不到
 - 如果见到一表现为延长的、增大的、充满液体的腔室, 常常与大脑纵裂间囊肿相混淆
 - 没有伴随其他畸形出现
- 正常透明隔腔表明脑中线发育正常
 - 如果透明隔腔缺如, 常有重要畸形存在, 尽管这些畸形并没有即时显现出来

常见诊断的有用线索

- 扫描平面不正确
 - 如果扫描平面过高或过低, 都不能显示 CSP
 - 大脑幕是正常的结构, 位于正常位置的 CSP 下方, 形成平行回声
 - CSP 看起来像是个充满液体的“盒子”: 表现为白线/黑腔/白线

◦ 大脑幕: 一系列平行的黑线与白线组成, 两者之间没有充满液体的腔

- 胼胝体发育不全
 - 轻度脑室扩张或空洞脑 (侧脑室枕角扩大畸形)
 - 侧脑室平行, 而不是呈散开状
 - 冠状切面上, 前角呈“牛角”征
 - 正中矢状切面上, 看不到大脑前动脉分支成胼缘动脉、胼周动脉
 - 脑回狭窄: 大脑半球内侧面的脑沟、脑回呈辐射状排列
 - 寻找有无其他的大脑畸形, MR 检查非常有帮助
 - 异位, 无脑回, 脑回畸形
- II型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形)
 - 巨脑室, 伴前角呈“盒”状
 - “香蕉”征: 小脑下垂入枕骨大孔, 从而引起脑干周围小脑卷曲
 - 小脑延髓池闭塞、消失
 - “柠檬”征: 双额内凹
- 严重的脑积水
 - 严重的脑积水可导致“透明隔腔爆满”
 - 继发于脑脊液压力升高, 在透明隔腔水平可出现穿孔
 - 最终, 腔壁可能太薄以至于显示不清或破裂
 - 常常伴发中脑水管硬化

不常见诊断的有用线索

- 无脑叶型前脑无裂畸形 (前脑无叶无裂畸形)
 - 幕上脑, 没有分成大脑半球
 - 大脑组织呈“削皮状”“杯状”或“薄饼状”, 伴大脑组织呈单室 ± 背侧囊肿
 - 如果存在大的背侧囊肿, 或者小的呈圆形的囊肿, 胎头可能会大些
 - 伴严重的面部畸形
 - 需查 13 三体特征
- 半脑叶型前脑无裂畸形
 - 大脑后部部分分成大脑半球, 但前部融合
 - 胎头常呈圆形
 - 查找 13 三体或 18 三体
- 脑叶型前脑无裂畸形
 - 形成了 2 个大脑半球
 - 跨过中线区域可能形成连续的单个脑回
 - 可以看到中线融合畸形
 - 在第三脑室大脑幕融合形成一个圆形的“包块”

罕见诊断的有用线索

- 隔-视发育不良（脑室透明中隔及视神经发育不全症）
 - CSP 缺如，伴不同程度的下丘脑、脑垂体功能障碍和视觉损伤
 - 前角轻度扩张
 - 前角呈“平头”状
 - MR 常用来排除其他畸形
 - 目前胎儿 MR 还不能分辨视神经和视交叉
 - 诊断尚需临床及婴儿期的眼科评估
- 脑裂畸形（脑裂性空洞脑畸形）
 - 皮质缺陷，从脑室表面扩展至软脑脊膜
 - 可能是“开放的”或“闭合的”，单侧的或双侧的
 - 缺陷可大可小，常累及到大部分额顶骨的皮质
 - 缺陷侧的侧脑室扭曲一呈幕状，尖端朝向实质缺失区域
 - 双侧巨大开口型脑裂畸形与积水性无脑畸形类似

- 关键观察点在于脑裂畸形的裂口是由脑灰白质围成
- 积水性无脑畸形的重要特征是其致命性
- 巨大开口型脑裂畸形会伴发神经学上的缺陷，但不一定是致命的

• 共端脑

- 一些人认为是前脑无裂畸形谱系的变异体
- 存在两个大脑半球，但大脑半球背侧区域有部分融合
 - 最常见融合部位是额叶后部

其他重要信息

- CSP 缺如常暗示着潜在的脑畸形
- 胼胝体发育不全会伴发许多其他脑部畸形和无数的综合征
 - 父母应知情：最终结局的变异度很大
- 隔-视发育不良会伴发视觉损伤 / 失明，以及潜在的下丘脑、脑垂体功能障碍

扫描平面不正确



扫描平面不正确

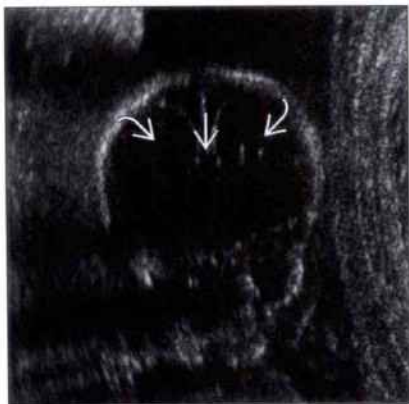


(左图) 胎头横斜切面显示由穹窿产生的平行线 \rightarrow ，该平行线位于 CSP 下方。它常与透明隔混淆，后者表现为充满液体的“盒子”

(右图) 头横斜切面显示正确的平面：显示线 \rightarrow 、腔室 \rightarrow 、线 \rightarrow ，或者正常透明隔腔像盒子样的结构

胼胝体发育不全

(左图) 19周胎儿头冠状切面显示未见透明隔腔(→)，也未见胼胝体。可见前角形成牛角征(→)



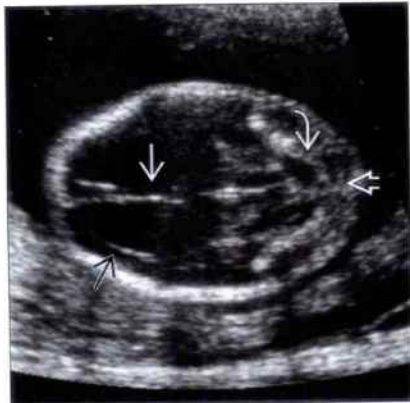
胼胝体发育不全

(右图) 与左图为同一病例矢状切面彩色多普勒超声证实了怀疑的诊断。正常情况下大脑前动脉(→)沿胼胝体发出胼缘动脉。胼周动脉分支(→)显示了应该看到这些血管的区域却未见到血管



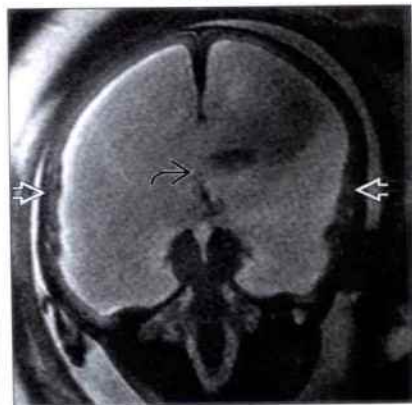
II型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形)

(左图) 头横斜切面显示巨大脑室(→)，“香蕉”状小脑(→)，小脑延髓池消失(→)，透明隔腔缺失(→标示透明隔腔应出现的位置)



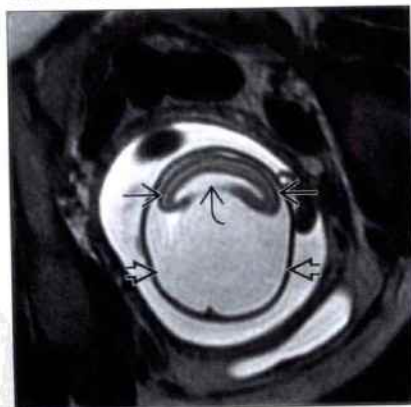
严重的脑积水

(右图) 冠状 T₂WI MR 显示缺少中线结构(→)，归因于 CSP “爆裂”，后者继发于严重脑积水。这是一例中脑水管狭窄的胎儿。注意大脑皮质受压变薄(→)



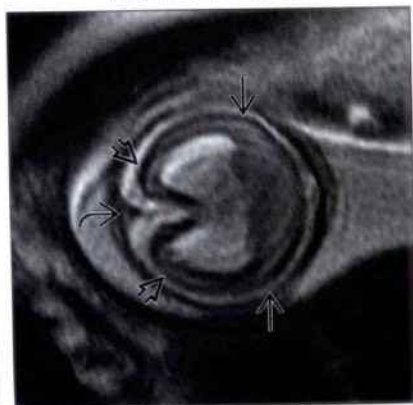
无脑叶型前脑无裂畸形 (前脑无叶无裂畸形)

(左图) T₂WI MR 横切面显示脑组织呈“球”状(→)，其内可见单侧脑室(→)及大的背侧囊肿(→)，包括 CSP 在内的中线结构完全缺如

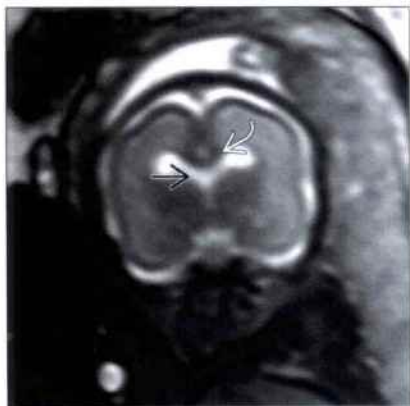


半脑叶型前脑无裂畸形

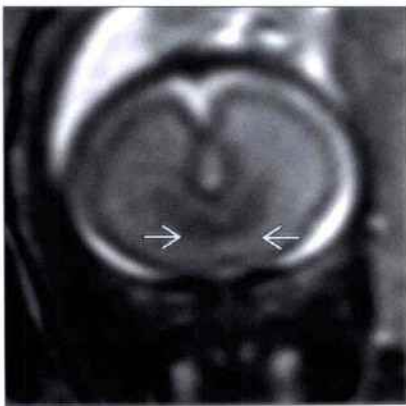
(右图) T₂WI MR 轴切面显示头呈圆形，前叶融合(→)，但是后部分成叶状(→)。注意后部可见大脑镰(→)



脑叶型前脑无裂畸形



脑叶型前脑无裂畸形



(左图) 冠状切面 T₂WI MR 显示 CSP 缺如(→), 但可见完整的胼胝体(←)

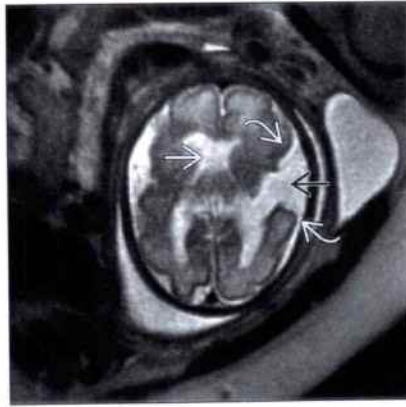
(右图) 与左图为同一病例。冠状切面 T₂WI MR 显示更前部区域有连续的脑回(→)跨过中线。神经病理学文献定义脑叶型前脑无裂畸形为至少一个脑回是连续的。胎儿影像学文献的定义相对宽泛, 包括中线结构畸形, 如将大脑幕融合看作是脑叶型前脑无裂畸形的一个征象。

隔-视发育不良

(脑室透明中隔及视神经发育不全症)



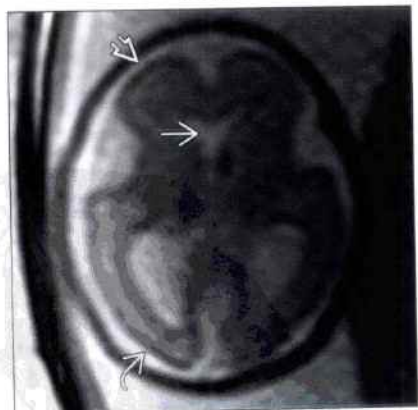
脑裂畸形 (脑裂性空洞脑畸形)



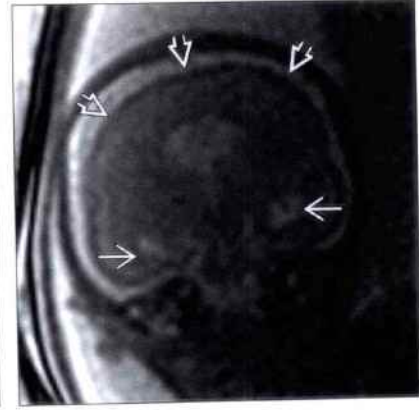
(左图) 中轴斜切面超声显示隔-视发育不良是多么的不易被发现。婴儿出生后即刻被诊断为隔-视发育不良。回顾产科超声扫描可以发现, 图像上没有显示透明隔腔(→)标注其应该出现的位置。此外没有其他发现

(右图) 轴切面 T₂WI MR 显示 CSP 缺如(→), 由灰白质(←)围成边界的脑实质裂隙(→)。其他图像显示另一侧同样的裂隙, 使其表现为双侧开口型脑裂畸形

共端脑



共端脑



(左图) 轴切面 T₂WI MR 显示 CSP 缺如(→), 但两侧大脑半球形成, 有额叶(←)及枕叶(←)

(右图) 与左图为同一病例。冠状切面 T₂WI MR 显示在中线(→)临时前脚水平脑回(←)连续。这是共端脑的典型表现, 它的发生与 13q 缺失有关

鉴别诊断

常见

- 原发性的
- 21 三体
- 胼胝体发育不全
- 中脑水管狭窄, 早期
- II 型 Chiari 畸形 (II 型小脑扁桃体下疝畸形), 早期

不常见

- 18 三体
- 13 三体
- 脑软化症

重要信息

鉴别诊断要点

- 轻度脑室扩张的定义是一侧脑室测量值为 10 ~ 12 mm
- 侧脑室测量
 - 常规解剖学测量一部分
 - 在前房脉络丛球部水平测量
 - 正常值
 - 14 ~ 40 周 < 10 mm
 - 均数为 7.6 mm (± 0.6 mm)
 - 正常脑室宽度: 18 周时是半颅的 70%, 28 周时是半颅的 30%

常见诊断的有用线索

- 原发性的
 - 单独的巨脑中 90% 是原发性的, 并有正常的结局
 - 30% 在子宫内消退
 - 在女性胎儿中更为常见, 在孕 20 周后尤易出现
 - 有较大的颅内容量
- 21 三体
 - 寻找其他标记
 - 颈背皱褶厚度增厚 (≥ 5 mm)
 - 股骨 / 肱骨短小
 - 肠管回声增强
 - 心内灶状强回声
 - 肾盂扩张
 - 鼻骨缺如
 - 伴发的主要畸形
 - 房室间隔缺损
 - 十二指肠闭锁
 - 食管闭锁

- 胼胝体发育不全
 - 发育不全可以是完全型的, 也可以是部分型的
 - 胼胝体 (CC) 由前向后形成
 - 后部胼胝体可以未形成
 - 侧脑室枕角扩大畸形
 - 侧脑室呈泪滴状: 前角呈尖状, 后角扩张 (在前房区域)
 - 冠状切面扫查, 前角呈三齿状
 - 双侧前角侧移, 呈平行状
 - 如果是完全型胼胝体发育不全, 则透明隔腔缺如
 - 50% 伴有其他脑部畸形
 - 10% ~ 20% 伴非整倍体畸形
 - 轻度脑室扩张的病例中 3% 伴胼胝体发育不全
- 中脑水管狭窄, 早期
 - 脑水管变窄或梗阻
 - 侧脑室及第三脑室扩张
 - 阻塞性脑积水
 - 中孕期, 脑室常常正常或仅轻度 ↑
 - 晚孕期, 常常呈严重的脑积水
 - 头测量值进行性的 ↑
 - 与 X 染色体有关的分型
 - Bickers-Adams 综合征
 - 所有中脑水管狭窄的病例中 < 5%
 - 在男胎中有 50% 再现的风险
 - 拇指内收畸形
 - 90% 伴智力发育迟缓
 - 如伴有与 X 染色体有关的分型存在, 则病情会更严重
- II 型 Chiari 畸形 (II 型小脑扁桃体下疝畸形), 早期
 - 后脑疝出
 - 总是伴发育柱裂
 - 颅后窝受压
 - 小脑延髓池消失
 - 小脑受压
 - 如果小脑沿中脑卷曲, 则出现“香蕉征”
 - 颅骨前部的表现是非特异性的, 且暂时的
 - 额骨变窄、向前尖, 呈“柠檬征”
 - 长头型
 - 不同程度的脑室扩大
 - 33% 的病例在妊娠过程中呈进行性加重
 - 90% 的病例出生时伴巨脑室
 - 开放性脊柱裂 (无皮肤覆盖)
 - 脊柱背侧弓缺如
 - 神经内容物暴露 (\pm 囊)

- 40% 伴有其他畸形
- 40% 伴有非整倍性畸形

不常见诊断的有用线索

- 18 三体
 - 特点是多发重大畸形及胎儿宫内发育迟缓
 - 30% 伴有脑畸形
 - 巨脑室
 - II 型 Chiari 畸形 (II 型小脑扁桃体下疝畸形)
 - 丹迪-沃克综合征 (Dandy-Walker 综合征)
 - 小脑发育不全
 - 中期妊娠的标志
 - 脉络丛囊肿
 - “草莓形”颅骨 (短头畸形)
 - 单脐动脉
 - 脐带囊肿
- 13 三体
 - 90% 的病例有多发重大畸形
 - 前脑无裂畸形是其特异性的异常
 - 严重程度不一
 - 单脑室
 - 丘脑融合
 - 面部畸形
 - 妊娠中期的标志很少单独存在
 - 心内灶状强回声
 - 单脐动脉
- 脑软化症
 - 大脑实质破坏
 - 早期的表现常常是不明确的
 - 脑室周围白质不均一性程度不等
 - 囊性变性是晚期表现

- 血管原因
 - 任何原因引起的血流灌注不足
 - 颅内出血
- 传染性的或致畸原因
 - 巨细胞病毒感染 (最常见)
 - 弓形虫感染
 - 水痘 / 带状疱疹
 - 维生素 A

其他重要信息

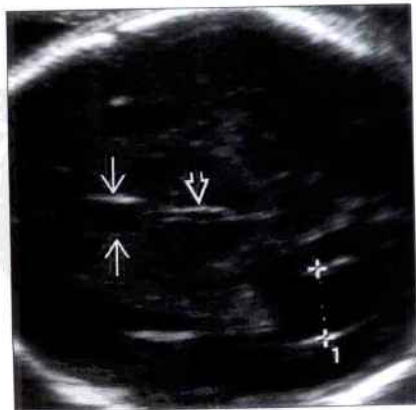
- 我们应当提供羊膜腔穿刺术吗?
 - 4% 的病例伴非整倍体畸形 (似然比为 9)
 - 提高了先天性感染的诊断
- 我们应当进行胎儿 MR 检查吗?
 - 8% 病例中可见到其他畸形
 - 有助于诊断的一些微小畸形
 - 最好在 28 周后做诊断
- 孤立性巨脑室是真的“孤立”吗?
 - 4% 的病例伴继发性脑畸形
 - 9% 的病例妊娠期末诊断出非神经系统畸形

选择性鉴别诊断思路

- 关注头颅大小
- 巨脑室及小头
 - 18 三体
 - 13 三体
 - 脑软化症
- 巨脑室及大头
 - 中脑水管狭窄
 - 21 三体 (短头畸形常见)
 - 脉络丛乳头状瘤

原发性的

21 三体



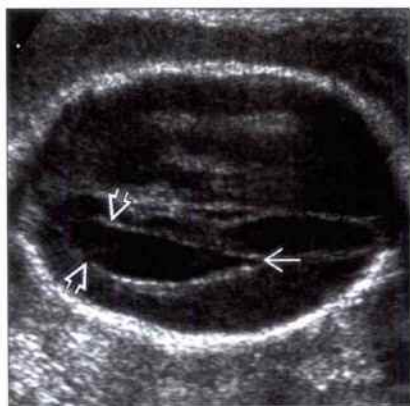
(左图) 横切面超声显示侧脑室轻度扩张 (+)。可很好的显示透明隔腔(→)及第三脑室(→)。这种异常发现是孤立的, 结局是正常的

(右图) 横切面超声显示胎儿轻度脑室扩张, 颈背部皱褶厚度增厚, 轻度肾盂扩张 (图中未显示)。有 3 个标志出现, 高度提示非整倍体畸形

胼胝体发育不全

(左图) 横切面超声显示侧脑室呈“泪滴状”。后侧区域扩张 \Rightarrow ，前侧区域呈尖状 \Rightarrow ，典型的侧脑室枕角扩大

(右图) T₂WI MR 显示(左侧为横切面, 右侧为冠状切面) 侧脑室枕角扩大 \Rightarrow ，第三脑室抬高 \Rightarrow ，侧脑室前角平行 \Rightarrow 。在冠状切面上, 可见前角呈“三齿状” \Rightarrow 。胼胝体缺如导致脑室各种形态上的变化



胼胝体发育不全



中脑水管狭窄, 早期

(左图) 20 周时经阴道超声横切面显示双侧脑室轻度扩张 \Rightarrow 。此为男胎, 其一兄长患有伴 X 染色体的中脑水管狭窄

(右图) 胎手的冠状切面超声显示手呈握拳状。双手均未呈伸展状, 大拇指内收。这些发现结合羊膜腔穿刺术结果, 此胎儿也被诊断为伴有 X 染色体的中脑水管狭窄



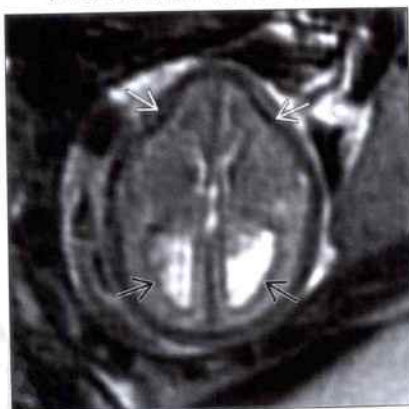
中脑水管狭窄, 早期

II 型 Chiari 畸形

(II 型小脑扁桃体下疝畸形), 早期

(左图) 横切面 T₂WI MR 显示额骨前端内凹 \Rightarrow (柠檬形状的颅盖), 轻度脑室扩张 \Rightarrow

(右图) 胎头及脊柱的矢状切面 T₂WI MR 显示轻度脑室扩张 \Rightarrow 及后脑疝入枕骨大孔 \Rightarrow , 诊断为 II 型 Chiari 畸形。可见到累及腰骶部的大的脊柱缺陷 \Rightarrow , 这个胎儿有脊髓裂, 脊髓脊膜膨出囊缺如。

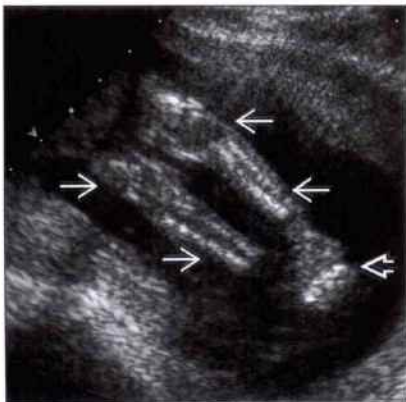


II 型 Chiari 畸形

(II 型小脑扁桃体下疝畸形), 早期

18 三体

18 三体

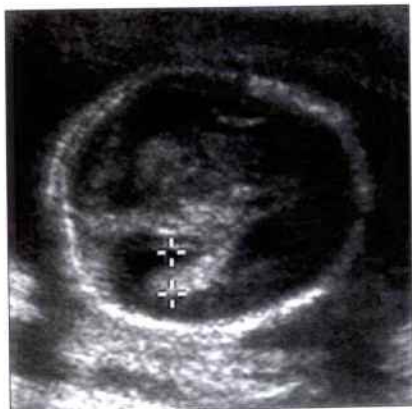


(左图) 横切面超声显示胎儿轻度扩张的脑室 \rightarrow 中“悬挂状的脉络膜” \rightarrow 。胎儿小于实际孕龄,有多种其他畸形

(右图) 与左图为同一病例。经腹部超声显示关节弯曲。腿 \rightarrow 保持伸展状,左足 \rightarrow 呈内翻状态。胎儿同时有胃泡缺如,多种畸形及胎儿宫内发育迟缓,是典型的 18 三体

13 三体

13 三体

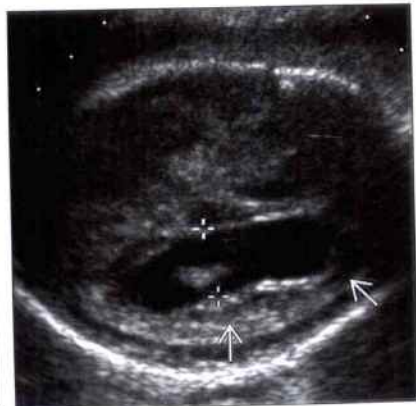
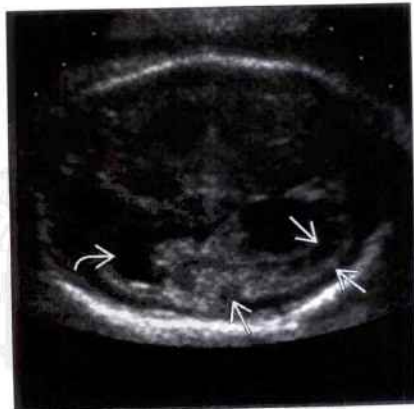


(左图) 横切面超声显示轻度脑室扩张(+)

(右图) 与左图为同一病例。颅盖的横切面超声显示部分大脑镰缺如及大脑前叶融合 \rightarrow 。此胎儿有轻微的半脑叶前脑无裂畸形。同时存在有严重的面部畸形,羊膜腔穿刺结果支持 13 三体诊断

脑软化症

脑软化症



(左图) 横切面超声显示轻度脑室扩张 \rightarrow ,继发于脑室周围囊性变 \rightarrow 。这个胎儿是患有妊娠期双胎输血综合征的双胎之一

(右图) 横切面超声显示轻度脑室扩张(+),脑室周围白质 \rightarrow 有轻微透声区,此患者之前有外伤史,出现胎盘早剥。尸检证实脑室周围白质软化

鉴别诊断

常见

- II型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形)
- 中脑水管狭窄, 晚期
- 丹迪-沃克综合征, 典型的

不常见

- 颅内出血
- 脑软化症

罕见 (但重要)

- 阻塞性包块
- 脉络丛乳头状瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 常规侧脑室测量
 - 测量侧脑室前房
 - 在脉络丛球部水平测量
 - 从内壁到内壁测量
 - 正常前房测值
 - 14 ~ 40 周 < 10 mm
 - 脑室扩张
 - 轻度: 10 ~ 12 mm
 - 中度: 12 ~ 15 mm
 - 重度: > 15 mm
- 经阴道超声检查
 - 头先露
 - 前囟作为声窗
 - 显示胼胝体的最好切面
 - 采用彩色多普勒以显示胼周动脉

常见诊断的有用线索

- II型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形)
 - 后脑疝出
 - 引起阻塞性脑积水
 - 脑室扩张程度不等
 - 55% 在检查时即可诊断
 - 33% 在妊娠过程中进行性加重
 - 颅骨测量值变化不一
 - 中期妊娠正常或偏小
 - 如果脑室扩张↑, 可出现大头畸形
 - 颅后窝受压
 - 小脑延髓池变小或消失
 - 小脑受压程度不一
 - 如果小脑沿中脑卷曲, 则出现“香蕉征”
 - 颅盖骨呈“柠檬形”
 - 颅骨前端变窄, 呈“帐篷”状
 - 总是伴发脊柱裂

- 90% 在腰骶部
- 80% 表面有囊覆盖
- 中脑水管狭窄, 晚期
 - 脑水管变窄 / 阻塞
 - 第三脑室及侧脑室↑
 - 第四脑室 / 颅后窝正常
 - 进展性脑积水
 - 最初正常或轻度脑室扩张
 - 妊娠晚期出现大头畸形
 - 与 X 染色体有关的分型
 - Bickers-Adams 综合征
 - 所有病例中的发病率 < 5%
 - 在男胎中有 50% 再发的风险
 - 拇指内收是额外的发现
 - 90% 伴智力发育迟缓
 - 如出现伴与 X 染色体有关的分型, 精神发育迟缓会更严重
- 丹迪-沃克综合征, 典型的
 - 最严重的颅后窝囊性畸形
 - 小脑蚓部缺如
 - 第四脑室囊状扩张
 - 脑室扩张程度不一
 - 超声发现
 - 小脑半球呈八字形
 - 严重病例小脑小或缺如
 - 颅后窝囊肿
 - 伴随发现
 - 胼胝体发育不全
 - 脑膨出, 神经管缺陷
 - 唇 / 腭裂
 - 心脏畸形
 - 多囊性肾发育不良

不常见诊断的有用线索

- 颅内出血
 - 最常见的位置包括: 室管膜下、生发基质、脑室内、实质内、硬膜下
 - 两个原因可造成脑室扩张
 - 大脑破坏 ⇒ 脑室扩张
 - 脑室内出血 ⇒ 阻塞性脑积水
 - 脑室发现
 - 脑室内高回声凝血块
 - 脑脊液回声增强
 - 庞大的不规则形的脉络丛
 - 室管膜回声增强, 不规则
 - 原因
 - 母体 / 胎儿血压↑或↓
 - 外伤

- 血小板减少症 / 凝血障碍
- 感染
- 胎儿动静脉畸形
- 脑软化症
 - 大脑实质破坏
 - 超声表现
 - 早期：脑室周围回声不均匀
 - 晚期：囊性改变
 - 原因
 - 任何原因引起的血流灌注不足
 - 感染
 - 接触致畸因子

罕见诊断的有用线索

- 阻塞性包块
 - 包块或类包块样病灶阻塞脑脊液的流动
 - 囊性包块
 - 蛛网膜囊肿
 - 神经胶质室管膜囊肿
 - 囊性畸胎瘤
 - 实性包块
 - 实性畸胎瘤
 - 星形细胞瘤或其他少见肿瘤
 - 脉络丛乳头状瘤
 - 类包块样病变
 - 盖仑静脉畸形
 - 动静脉瘘
 - 颅内出血
- 脉络丛乳头状瘤
 - 脑脊液 (CSF) 产生过多引起脑积水
 - 经常快速发病

- 边界清楚、叶状、高回声肿块
- 梗阻可发生于脑室系统的任何地方
 - 侧脑室是最常见的发病部位
- 包块也可能阻塞脑室形成不对称性扩张

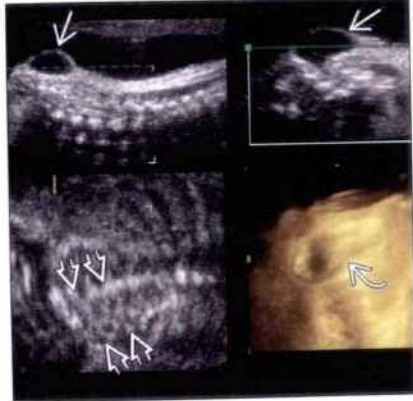
其他重要信息

- 正常低回声脑组织类似脑室扩张
 - 有“悬挂状的脉络膜”征
 - 脉络膜在扩张的脑室中呈悬挂状
 - 在正常脑室内，脉络膜总是平行于大脑镰
- 多切面扫查确认脑积水
 - 3D 超声有助于诊断
- 不对称性脑积水少见
 - 重力侧脑室常较对侧轻度↑
- MR 作用
 - 在 8% 的病例中可见到其他脑部畸形
- 非整倍性异常少见
 - 丹迪-沃克综合征：50%
 - II 型 Chiari 畸形 (II 型小脑扁桃体下疝畸形)：4%
 - 中脑水管狭窄：< 5% 伴与 X 染色体有关的畸形
 - 其他：没有↑风险

选择性鉴别诊断思路

- 应用颅后窝切面有助于鉴别诊断
 - 颅后窝小
 - II 型 Chiari 畸形 (II 型小脑扁桃体下疝畸形)
 - 颅后窝大 / 囊性的结构
 - 丹迪-沃克综合征
 - 正常颅后窝
 - 中脑水管狭窄

II 型 Chiari 畸形 (II 型小脑扁桃体下疝畸形) II 型 Chiari 畸形 (II 型小脑扁桃体下疝畸形)

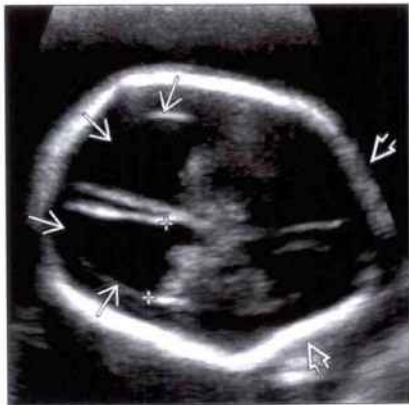


(左图) 胎头矢切面超声显示扩张的侧脑室内“飘浮摇摆的”脉络膜。第三脑室及近场侧脑室同样扩张。

(右图) 与左图为同一病例。3D 超声显示脊柱裂。远端脊髓脊膜膨出呈囊状，背侧腰骶部脊柱骨化中心成八字形，背部皮肤缺损。

II型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形) II型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形)

(左图) 中期妊娠胎儿脑室的横切面超声显示严重的脑室扩张➡, 额骨呈“帐篷”状变窄➡, 颅盖呈“柠檬”状



(右图) 超声颅后窝横切面, 小脑呈“香蕉”形➡, 颅后窝受压, 小脑沿中脑卷曲➡, 这些发现提示 II 型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形)。此时必须仔细检查脊柱, 以发现脊柱裂



中脑水管狭窄, 晚期

(左图) 超声横切面显示扩张的侧脑室➡



(右图) 与左图为同一病例, 3D 超声显示胎手➡呈持续性地握拳状, 拇指内收。此为男胎, 疑患有伴与 X 染色体相关的中脑水管狭窄。染色体检查证实了这一诊断

中脑水管狭窄, 晚期



丹迪-沃克综合征, 典型的

(左图) 妊娠中期胎儿矢状切面 T₂WI MR 显示一个大的颅后窝囊肿➡, 脑室扩张➡



(右图) 与左图为同一胎儿, T₂WI MR 横切面显示小脑半球呈八字形➡, 小脑蚓部缺如。第四脑室与囊肿相邻

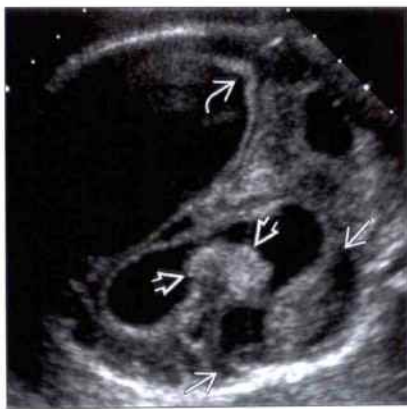
丹迪-沃克综合征, 典型的



颅内出血



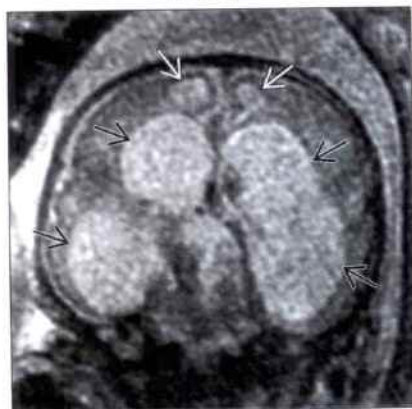
颅内出血



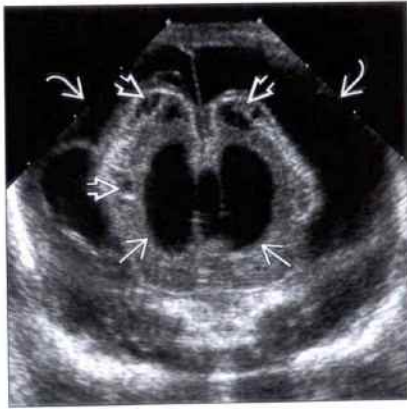
(左图) 晚期妊娠, 母体出现血小板减少症的胎儿超声轴切面显示实质内出血及脑室内出血。侧脑室及第三脑室也显著地扩张

(右图) 与左图为同一胎儿, 超声冠状切面显示实质出血。此外, 脉络丛呈结节状, 脑室边界回声增强, 提示脑室内存在出血

脑软化症



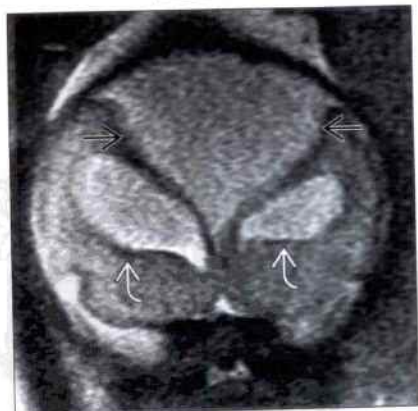
脑软化症



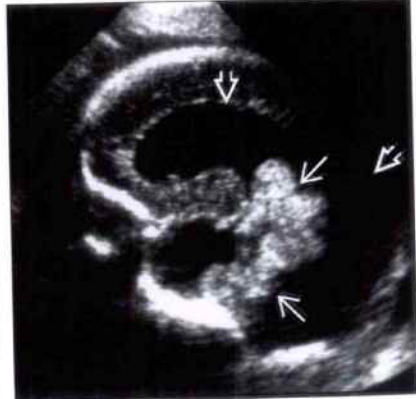
(左图) 之前患有小脑出血及缺血的胎儿 T₂WI MR 冠状切面显示严重的脑积水, 脑实质囊肿, 脑穿通畸形是脑软化症的后期表现

(右图) 双胎间动脉反向灌注综合征中供血胎儿由于宫内慢性缺氧, 新生儿头部超声显示囊状脑软化症, 脑室及脑外空间扩张, 以填塞脑破坏后留下的空间

阻塞性包块



脉络丛乳头状瘤



(左图) T₂WI MR 冠状位显示半球间的神经营养管膜囊肿。由于 CSF 在室间孔之间流动受阻, 侧脑室前角显著扩张

(右图) 超声矢状切面显示在扩张的侧脑室内可见一分叶状的、低回声的包块。脑积水是由于 CSF 产生过多引起

鉴别诊断

常见

- 严重的脑积水
- 前脑无裂畸形谱系
- 积水性无脑畸形

不常见

- 丹迪-沃克综合征：典型的
- 严重的脑裂畸形

罕见（但重要）

- 巨大蛛网膜囊肿
- 巨大神经胶质室管膜囊肿

重要信息

鉴别诊断要点

- 常规侧脑室测量
 - 测量侧脑室前房
 - 在脉络丛球部水平
 - 从内壁到内壁测量
 - 正常值 14 ~ 40 周 < 10 mm
- 常规脑解剖评估
 - 大脑镰
 - 透明隔腔
 - 丘脑
 - 脉络丛
 - 小脑
 - 小脑延髓池
- 如胎儿头先露可使用经阴道超声
- MR 有助于鉴别诊断

常见诊断的有用线索

- 严重的脑积水
 - 侧脑室 (LV) > 15 mm
 - 薄的软脑脊膜
 - 被脑室挤压所致
 - “悬挂状”脉络膜
 - 脉络膜未填满侧脑室
 - 如果对侧脉络膜经室间孔垂入，则形成双侧“悬挂状”脉络膜
 - 透明隔腔常常缺如
 - 由于压力↑，壁发生穿孔
 - 如果是由于阻塞引起的话，会出现大头畸形原因
 - 中脑水管狭窄
 - 丹迪-沃克综合征
 - II 型 Chiari 畸形 (II 型小脑扁桃体下疝畸形)
- 前脑无裂畸形谱系
 - 在大脑发育早期分裂及旋转停止

- 严重程度不等
- 不同类型间没有明显的分区
 - 无叶型（最严重）
 - 半叶型（中间型）
 - 脑叶型（轻微）
- 脑室发现
 - 单脑室
 - 背侧囊肿
- 中线结构缺如变化
 - 透明隔腔
 - 大脑镰
 - 胼胝体
 - 第三脑室
 - 不同程度的丘脑融合
- 软脑脊膜表现
 - “薄煎饼”：沿颅底平平地铺开
 - “杯状”：部分围绕单脑室
 - “球状”：完全围绕单脑室
- 伴发面部畸形
 - 眼距过近 → 独眼
 - 鼻异常 → 喙鼻
 - 正中或双侧唇 / 腭裂
- 其他联合征
 - 13 三体（最常见）
 - 18 三体
 - 母体糖尿病
- 积水性无脑畸形
 - 大脑半球完全破坏
 - 病因学
 - 血管闭塞
 - 出血
 - 低血压
 - 感染
 - 影像学特点
 - 大脑半球缺如
 - 大脑镰存在
 - 颅后窝正常
 - 正常或八字形丘脑
 - 头大小不一
 - 大脑中动脉或大脑前动脉无血流

不常见诊断的有用线索

- 丹迪-沃克综合征：典型的
 - 小脑蚓部发育不全
 - 缺如
 - 严重的发育不良
 - 第四脑室囊状扩张
 - 脑室和小脑延髓池沟通

- 颅后窝囊肿
- 伴发的脑部发现
 - 胼胝体发育不良
 - 脑积水
 - 脑膨出
 - 神经管缺陷
- 18周前诊断需谨慎
 - 18周前小脑蚓部未完全形成
 - 早期妊娠菱脑大，且呈囊样是正常的

- 严重的脑裂畸形
 - 脑裂
 - 楔形的缺损
 - 充满脑脊液 (CSF)
 - 从脑室伸展至脑表面
 - 由灰质围成边界
 - 大脑半球最常见
 - 单侧占 60%
 - 双侧占 40%
 - 大小不一
 - 伴发脑畸形
 - 透明隔腔缺如
 - 视-隔发育不良
 - 异位
 - 多小脑回
 - 巨脑回
 - 病因学
 - 神经元移行异常

罕见诊断的有用线索

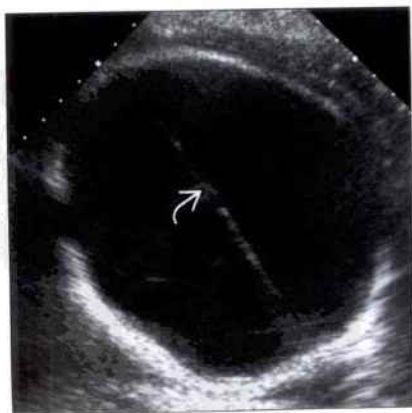
- 巨大蛛网膜囊肿
 - 蛛网膜层内的脑脊液囊肿
 - 位置 (胎儿组)
 - 最常见是位于大脑凸面之上
 - 1/3 在颅后窝内

- 在宫内可生长迅速
 - 阻塞性脑积水
- 有 5% 伴发胼胝体发育不良
- 巨大神经胶质室管膜囊肿
 - 由室管膜围成的颅内囊肿
 - 典型的位于正中中线处
 - 额顶骨位置
 - 能引起阻塞性脑积水
 - 看起来与蛛网膜囊肿一样

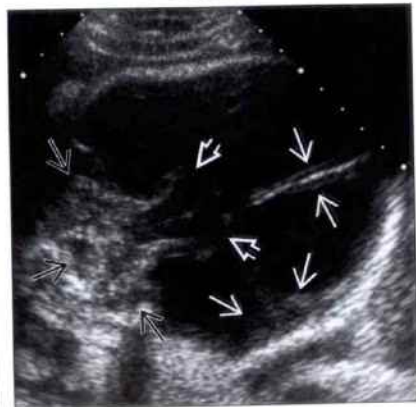
其他重要信息

- 伪像
 - 颅骨的声影会使得颅腔内像充满液体一样
 - 应用正交切面
 - 如顶先露，可应用经阴道超声
 - 严重脑积水表现类似积水性无脑畸形
 - 寻找受压的软脑脊膜
 - MR 有助于鉴别诊断
 - 结构可能存在，但受压
 - 胼胝体
 - 透明隔腔
- 应用 MR 可更好地评价解剖结构
- 选择性鉴别诊断思路
- 颅后窝看起来像什么?
 - 受压，II 型 Chiari 畸形 (II 型小脑扁桃体下疝畸形)
 - 囊性，丹迪-沃克综合征
 - 正常，中脑水管硬化
- 软脑脊膜看起来像什么?
 - 薄的、但正常，脑积水
 - 缺如，积水性无脑畸形
 - 小、但正常，前脑无裂畸形
 - 受压且移位，囊肿
 - 部分缺如，脑裂畸形

严重的脑积水



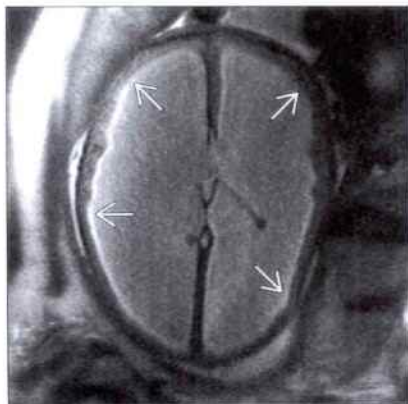
严重的脑积水



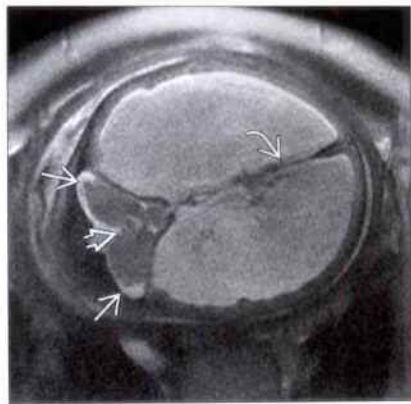
(左图) 超声横切面显示由于中脑水管狭窄所致严重的脑积水。大脑镰 \Rightarrow 存在，颅内充满液体，继发严重的脑室扩张

(右图) 同一胎儿的超声冠状切面显示沿大脑镰及颅盖分布的受压脑组织 \Rightarrow ，正常丘脑 \Rightarrow 及小脑 \Rightarrow 存在有助于鉴别诊断

严重的脑积水



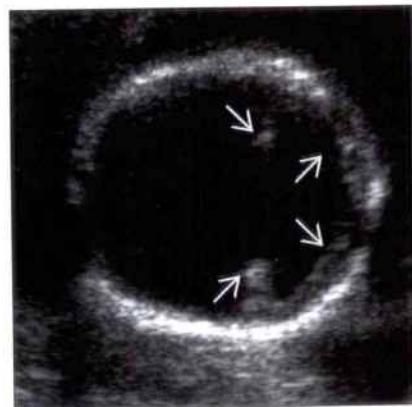
严重的脑积水



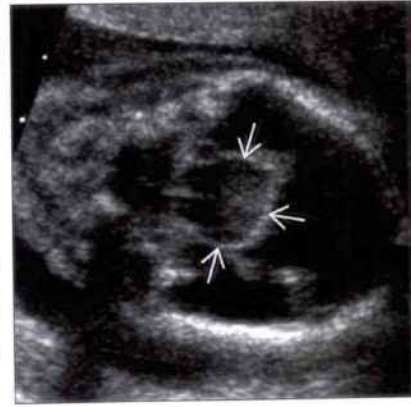
(左图) T₂WI MR 横切面显示严重的脑积水。薄、但完整的皮质外膜可见。

(右图) 与左图为同一病例。T₂WI MR 冠状面显示正常的颅后窝、完整的小脑蚓部及大脑镰。这些特征有助于排除积水性无脑畸形、前脑无裂畸形及丹迪-沃克综合征。

前脑无裂畸形谱系



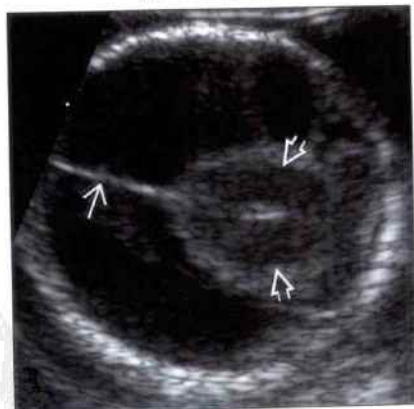
前脑无裂畸形谱系



(左图) 超声横切面显示颅内充满液体并可见部分前部脑外膜。没有大脑镰及明显的侧脑室裂。相反，仅见单脑室。

(右图) 与左图为同一病例。超声冠状位斜切面显示丘脑融合。这一病例同时可见多种其他畸形，羊膜腔穿刺结果证实为 13 三体。

积水性无脑畸形



积水性无脑畸形

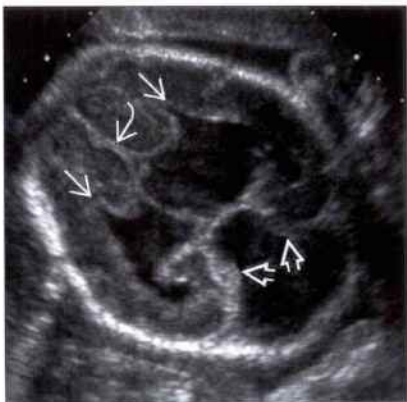
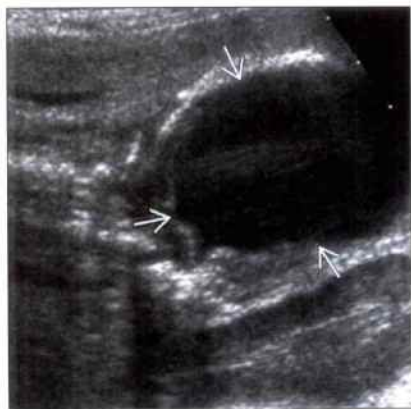


(左图) 14 周超声横切面显示颅内充满液体，大脑组织完全缺失。大脑镰及脑干存在。积水性无脑畸形病例中，脑干可向上疝出，看起来像丘脑融合。

(右图) 在另一胎儿 T₂WI MR 矢状位显示颅内充满液体。未见任何可辨认的大脑组织。此胎儿在 18 周时超声检查可见正常大脑，之前母体曾有明显外伤。

丹迪-沃克综合征：典型的

丹迪-沃克综合征：典型的

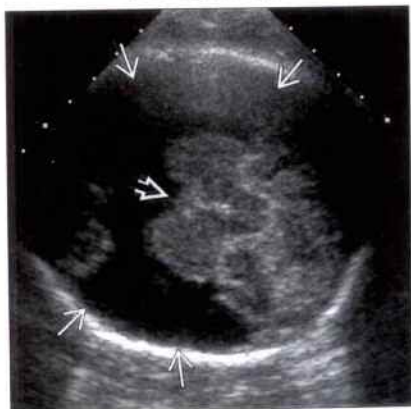


(左图) 晚期妊娠胎儿颅后窝超声斜切面显示一个巨大囊肿(→)。小脑受压看不到

(右图) 中期妊娠胎儿超声冠状斜切面显示颅后窝囊肿, 小脑半球受压(→)。胎儿同时有胼胝体发育不良。由于胼胝体缺如, 大脑镰(→)直接伸展至脑室, 形成了一个尖的“三齿”状(→)

严重的脑裂畸形

严重的脑裂畸形

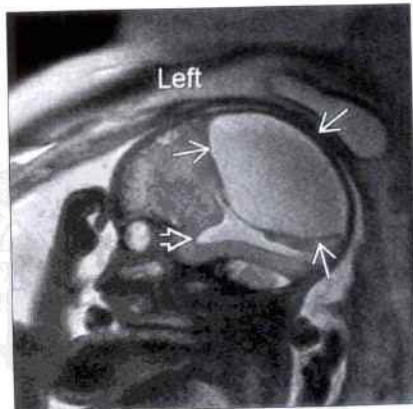


(左图) 超声冠状切面显示双侧巨大脑裂, 从脑室扩展至颅盖骨下面(→)。丘脑未融合(→), 这一点可以与前脑无裂畸形相鉴别

(右图) 与左图为同一病例。T₁WI MR 冠状切面证实了双侧巨大脑裂及正常的小脑(→)。此外, 胎儿MR证实脑裂边界由灰质围成(→)

巨大蛛网膜囊肿

巨大神经胶质室管膜囊肿



(左图) T₁WI MR 矢状切面显示左侧巨大幕上蛛网膜囊肿(→)。妊娠期囊肿进展性增大, 引起了脑室扩张(→)

(右图) T₁WI MR 冠状切面显示巨大正中中线脑部囊肿(→), 伴胼胝体发育不全及阻塞性脑积水。正中位置表明是神经胶质室管膜囊肿, 其他方面表现与蛛网膜囊肿一样

鉴别诊断

常见

- 韦尔加室（第六脑室）
- 胼胝体发育不全
- 丹迪-沃克综合征：典型的
- 丹迪-沃克综合征：变异型
- 无脑叶型前脑无裂畸形（前脑无叶无裂畸形）
- 半脑叶型 / 脑叶型前脑无裂畸形
- 蛛网膜囊肿

不常见

- 神经胶质室管膜囊肿
- 囊性畸胎瘤
- 共端脑

罕见（但重要）

- 盖仑静脉畸形
- 动静脉瘘

重要信息

鉴别诊断要点

- 它是血管结构吗？
- 它可能是形成血栓的动静脉瘘（AVF）吗？
- 它的位置？
 - 幕上的
 - 有没有两个分离的大脑半球？
 - 胼胝体是不是完整的？
 - 其内有没有固体成分？
 - 是单房的还是多房的？
 - 幕下的
 - 小脑蚓部正常吗？
 - 囊肿与第四脑室相联吗？
 - 有中空区（窦汇处抬高）吗？

常见诊断的有用线索

- 韦尔加室（第六脑室）
 - 解剖变异
 - 韦尔加室腔是透明隔腔向后的延展
- 胼胝体发育不全
 - 胼胝体缺如及第三脑室抬高，使正中中线脑脊液（CSF）区域显著增大
 - 伴正中中线囊肿（通常是神经胶质室管膜囊肿）
 - CSP 缺如
 - 两个侧脑室平行
 - 侧脑室枕角扩大（脑室呈泪滴状）
 - 冠状切面侧脑室前角呈“牛角”状或“三齿”状

- 大脑前动脉异常分支
- 脑回狭窄：矢状切面脑回呈辐射状排列
- 丹迪-沃克综合征：典型的
 - 蚓部严重发育不全或缺如
 - 第四脑室囊状扩张
 - 颅后窝增大，伴大的脑脊液（CSF）囊肿
 - 第四脑室呈“开放状”，与囊肿紧邻
 - 中空区抬高
 - 可出现脑室扩张
- 丹迪-沃克综合征：变异型
 - 下蚓部缺如 / 发育不良
 - 中空区位置正常
 - 颅后窝无扩大
 - 第四脑室呈“锁眼”样
- 无脑叶型前脑无裂畸形（前脑无叶无裂畸形）
 - 单脑室
 - 透明隔腔缺如
 - 大脑镰缺如
 - 常伴面部畸形
 - 眼距过近，独眼，面裂
 - 长鼻，鼻缺如，筛颅骨畸形，猴头畸形
 - 伴非整倍体性，尤其是 13 三体
- 半脑叶型 / 脑叶型前脑无裂畸形
 - 前部单脑室
 - 透明隔腔缺如
 - 后部分成两叶
 - 可能伴面部畸形
- 蛛网膜囊肿
 - 中轴外，非血管结构，单发。
 - 大部分在大脑凸面以上，但也可能在正中中线区域
 - 1/3 在胎儿颅后窝

不常见诊断的有用线索

- 神经胶质室管膜囊肿
 - 非血管结构，可能是多房性的
 - 常见于脑中线区域，并伴胼胝体发育不全
- 囊性畸胎瘤
 - 部分囊性，部分实性包块
 - 大脑结构的严重变形
 - 脑积水
 - 羊水过多
- 共端脑
 - 前部及后部脑室分离
 - 顶部脑回连续
 - 前额区域脑室融合

- 伴 13q 缺失
 - 并指 / 趾畸形
 - 拇指发育不全

罕见诊断的有用线索

- 盖仑静脉畸形
 - 延长的管状正中中线血管结构
 - 中线前脑区域 Markowski 静脉呈动脉瘤样扩张
 - 位于小脑蚓部中间及四联盘状池
 - 寻找增粗的颈静脉
 - 寻找高排水状态引起的心脏扩大症 / 水肿
 - 可能引起脑积水
 - 可能引起缺血性脑软化症
- 动静脉瘘
 - 中线上管状结构
 - 应用多普勒寻找血流
 - 形成血栓的动静脉瘘看起来是低回声的，内部回声低，偶尔低回声区域内有回声增强的凝血块
 - 伴颅内出血
 - 脑室内有回声的凝血块
 - 回声增强的室管膜
 - 伴缺血性脑软化症
 - 灰白质分界消失
 - 脑室扩张
 - 空洞脑畸形的囊肿

- 小头畸形

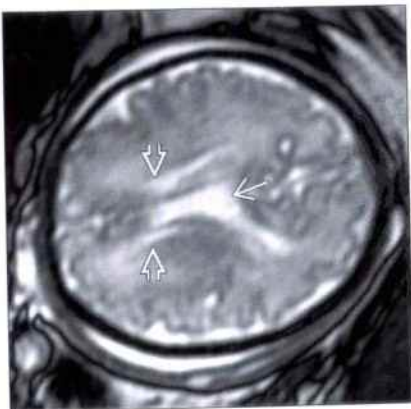
其他重要信息

- 预后因病因不同而不同
 - 韦尔加室：无临床意义
 - 胼胝体发育不良
 - 预后取决于其任一伴随综合征 / 脑部畸形
 - 丹迪-沃克综合征
 - 典型的丹迪-沃克综合征结局更糟
 - 认知结局取决于伴随综合征 / 其他的脑部畸形
 - 前脑无裂畸形谱系
 - 无脑叶型前脑无裂畸形（前脑无叶无裂畸形）：许多胎儿死于宫内，目前报道很少活过新生儿期
 - 半叶型 / 脑叶型前脑无裂畸形的结局与类型及畸形的严重程度有关
 - 目前报道的有：发育迟缓、癫痫，下丘脑脑垂体功能障碍及视力缺损
 - 蛛网膜囊肿或神经胶质室管膜囊肿
 - 预后取决于潜在的大脑畸形
 - 需行分流术以解决阻塞性脑积水
 - 囊性畸胎瘤
 - 预后很差：如在 30 周之前诊断，死亡率为 97%
 - 血管畸形
 - 如果伴发颅内出血或缺血性脑软化症，预后差

韦尔加室（第六脑室）



韦尔加室（第六脑室）



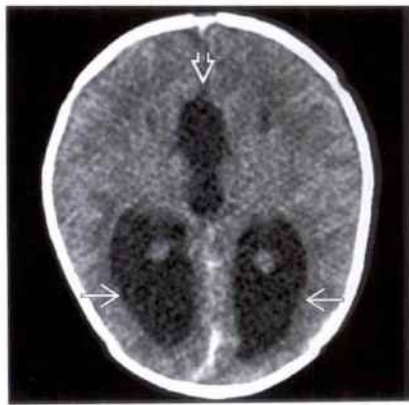
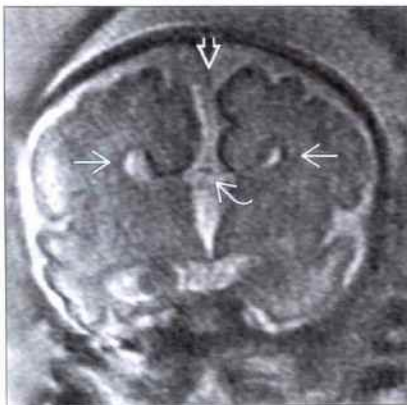
（左图）超声横切面显示正中中线区域延长的，充满液体的空间→。没有血流，其余脑组织是正常的。这是典型的韦尔加室

（右图）T1WI MR 横切面显示延长的、充满液体的韦尔加室→，位于两侧脑室之间↔，这是没有临床意义的解剖变异

胼胝体发育不全

胼胝体发育不全

(左图) T₂WI MR 冠状面显示前角呈“牛角”征，胼胝体缺如，大脑半球间 CSF 区域增大，后者被误以为正中囊肿

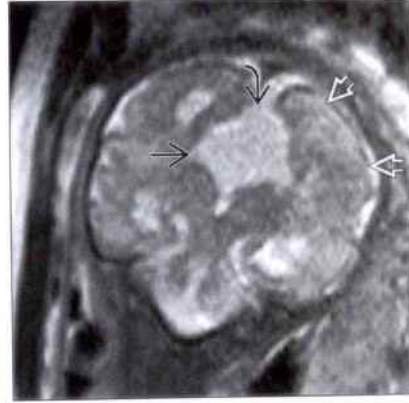
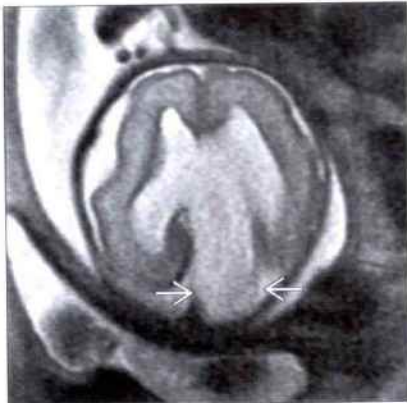


(右图) 新生儿 NECT 横切面显示侧脑室枕角扩大畸形，是胼胝体发育不全的典型表现。注意大脑半球间脑脊液 (CSF) 的积聚，类似正中囊肿

胼胝体发育不全

胼胝体发育不全

(左图) T₂WI MR 横切面显示与胼胝体发育不全有关的巨大大脑半球间囊肿，有占位效应，使左侧大脑半球从中线移位



(右图) T₂WI MR 冠状切面显示女胎胼胝体发育不全，大脑半球间囊肿及大脑皮质发育不良。最终诊断为 Aicardi 综合征

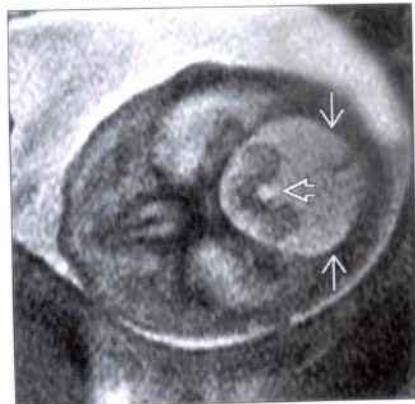
丹迪-沃克综合征：典型的

丹迪-沃克综合征：典型的

(左图) 超声横斜切面显示颅后窝囊肿，由于颈部缺如，直接与脑干相邻



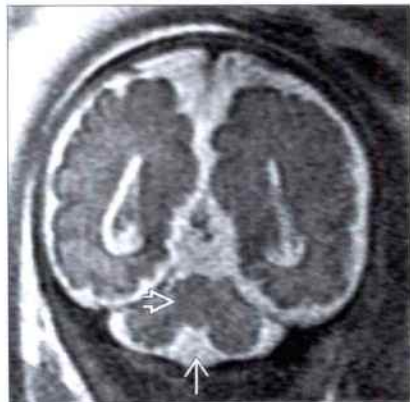
(右图) T₂WI MR 横切面显示颅后窝囊肿，颈部缺如。后者与矢状切面上窦汇区抬高有关。这都是丹迪-沃克畸形综合征的典型表现



丹迪-沃克综合征：变异型



丹迪-沃克综合征：变异型



(左图) 超声横斜切面显示下颞部裂(→), 与第四脑室(↗)相延续。小脑延髓池无明显增大, 窦汇区也没有抬高

(右图) T₂WI MR 冠状显示下颞部发育不良(→), 但上颞部存在(↗)。这个胎儿有包括左心发育不全在内的多种其他畸形。此胎儿未能存活, 家长拒绝尸检

无脑叶型前脑无裂畸形(前脑无叶无裂畸形)



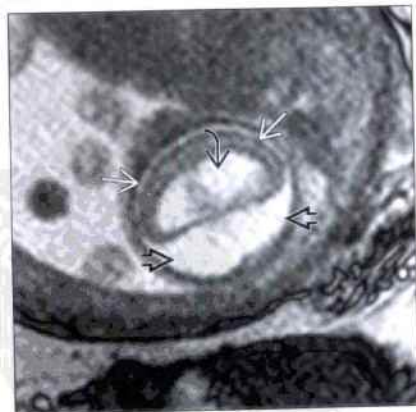
无脑叶型前脑无裂畸形(前脑无叶无裂畸形)



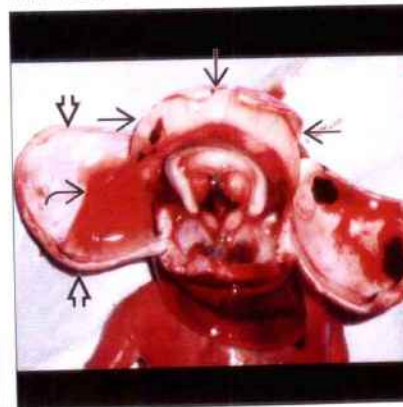
(左图) 胎儿的超声横斜切面显示下丘脑融合(→), 充满液体的单脑室(↗), 为无脑叶型前脑无裂畸形的典型表现

(右图) 与左图为同一病例。新生儿头部超声冠状斜切面同之前的影像学检查一样, 肯定了下丘脑融合(→), 单脑室(↗), 无脑叶型前脑无裂畸形的典型表现

无脑叶型前脑无裂畸形(前脑无叶无裂畸形)



无脑叶型前脑无裂畸形(前脑无叶无裂畸形)

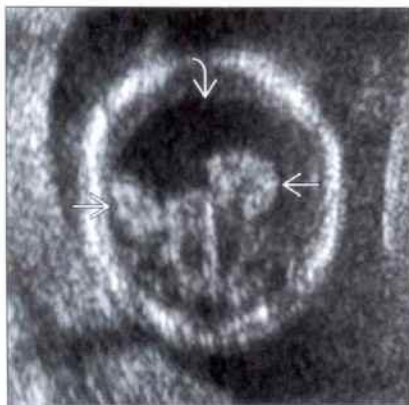


(左图) T₂WI MR 横切面显示小的、异常的大脑(→), 单脑室(↗), 前部移位, 由于充满脑脊液的巨大背侧囊(↘)影响所致

(右图) 与左图为同一病例。大体病理显示颅腔的后面观, 呈“两瓣”。位置稍偏前的单一脑组织(→)没有迹象表明分裂成大脑半球, 已经瘪了的背侧囊壁(↘)紧邻对应的颅盖骨(↗)

半脑叶型/脑叶型前脑无裂畸形

(左图) 超声横切面显示前面的单脑室 \Rightarrow 。下丘脑未融合，有分离的脉络丛回声 \Rightarrow 表明如同在半脑叶型前脑无裂畸形中那样，曾试图形成大脑半球



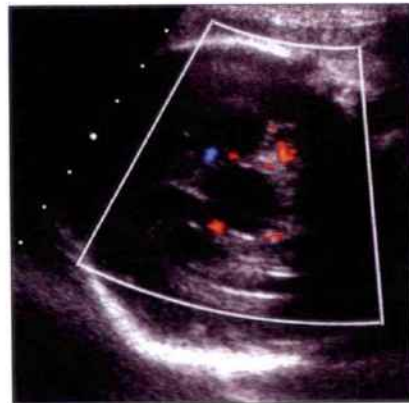
(右图) 超声中轴斜切面显示中轴外的大脑半球间囊肿 \Rightarrow ，位于第三脑室 \Rightarrow 后面。这种情况在妊娠过程中保持稳定，新生儿出生时无症状出现

蛛网膜囊肿



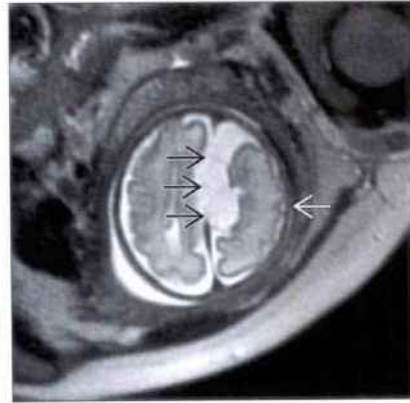
蛛网膜囊肿

(左图) 与第1幅蛛网膜囊肿为同一病例。彩色多普勒超声冠状切面显示内部无血流，这是典型的蛛网膜囊肿



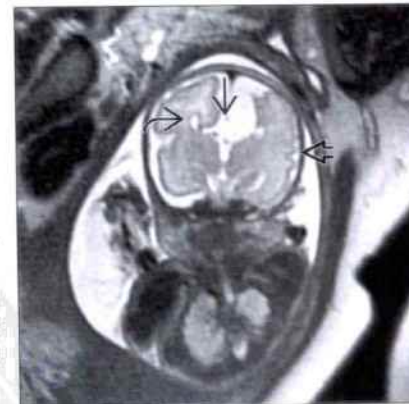
(右图) T₂WI MR横切面显示患胼胝体发育不全胎儿的大脑半球间有多房 \Rightarrow 囊肿，与累及左大脑半球 \Rightarrow 的大脑皮质发育不全相关。与蛛网膜囊肿比较，神经胶质室管膜囊肿更多表现为多房性

神经胶质室管膜囊肿



神经胶质室管膜囊肿

(左图) 与第1幅神经胶质室管膜囊肿为同一病例。T₂WI MR冠状切面向先前的影像一样显示了囊肿及伴随的胼胝体缺如 \Rightarrow 。注意前角 \Rightarrow 呈“牛角”征及左大脑半球的异常脑回 \Rightarrow 形态

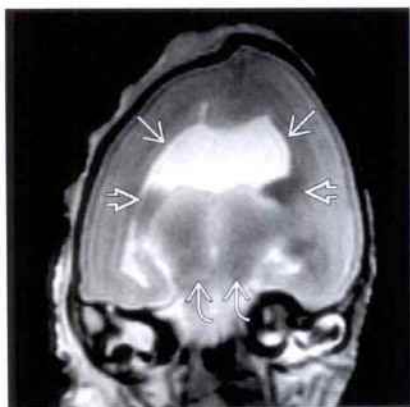


(右图) 超声横切面显示一个位于正中线区域复杂的、回声增强的包块 \Rightarrow ，其内可见囊性及实性成分，包块引起了阻塞性脑积水，枕角 \Rightarrow 扩张。已验证了诊断

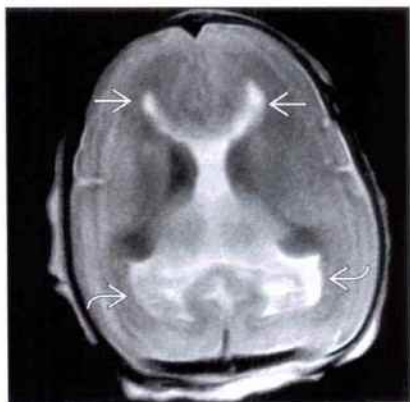


囊性畸胎瘤

共端脑



共端脑



(左图) 尸检中进行的 T₂WI MR 冠状切面检查显示单侧室(→), 但生发基质(→)与下丘脑(→)分离。

(右图) 与左图为同一病例 T₂WI MR 横面显示额角(→)与枕角(→)分离。其他图像显示了与单侧室同时出现的连续性脑回, 表明为共端脑。这一病例羊膜腔穿刺结果提示 13q 缺失

盖仑静脉畸形



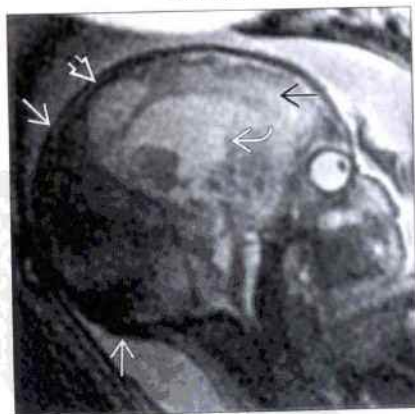
盖仑静脉畸形



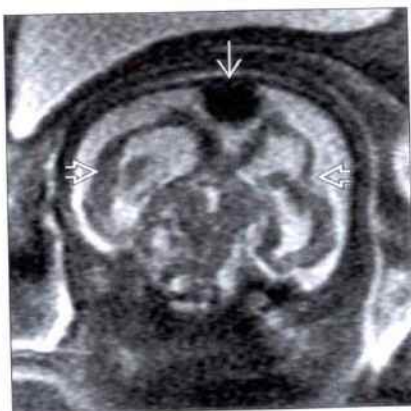
(左图) 超声横切面显示后部正中矢状“囊肿”, 内部含有回声灶(→)。多普勒超声显示其内没有血流, 邻近脑组织看起来是正常的。相关的诊断为形成血栓的盖仑静脉畸形。没有脑室扩张及脑软化征的迹象

(右图) 新生儿的 T₂WI MR 矢状位证实为形成血栓的盖仑静脉畸形(→)。没有证据表明邻近脑组织出血或缺血

动静脉瘘



动静脉瘘



(左图) T₂WI MR 矢状切面显示大脑半球间含有巨大血栓的动静脉瘘(→), 伴脑室扩张(→), 孔洞畸形的囊肿(→)及脑软化征(→)

(右图) T₂WI MR 冠状切面显示扩张的(→)矢状窦(超声误诊为正中矢状囊肿)。多普勒超声表现为动脉化的静脉, 表明是动静脉瘘中被灌注的静脉。注意与之相关的缺血性大脑皮质萎缩(→)

鉴别诊断

常见

- 脉络丛囊肿
- 蛛网膜囊肿

不常见

- 脑裂畸形
- 动静脉瘘

罕见（但重要）

- 脑穿通畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 评价颅内充满液体的结构
- 它可能是类似侧脑室的明显的、正常的结构吗？
 - 轻度脑室扩张
 - 脉络膜从中间壁移位
 - 侧脑室前房测量值 10 ~ 12 mm
 - 寻找 21 三体的迹象
 - 寻找其他的脑畸形
 - 侧脑室枕角扩大畸形：扩张的枕角呈泪滴状，也见于胼胝体发育不全
 - 脑室平行
 - 透明隔腔缺如
 - 正常大脑前动脉分支缺失
 - 脑回狭窄
- 一旦排除异常侧脑室，判定位置
 - 它在脉络丛内吗？
 - 它在脑实质内吗（例如，在轴内）？
 - 它在脑实质外吗（例如，在轴外）？
- 它取代了正常脑组织吗？
 - 脑穿通畸形
 - 脑裂畸形
- 它是使脑组织移位，占据了空间的病变吗？
 - 蛛网膜囊肿
 - 动静脉瘘
- 它是血管吗？
 - 它是形成血栓的血管结构吗？
 - 低回声结构，随时间推移回声渐增强
 - 经常含微弱低水平回声
 - 常呈管状或圆形

常见诊断的有用线索

- 脉络丛囊肿
 - 囊肿 > 2 mm，壁清楚，位于脉络丛内

- 大小不一
- 数量不一
- 可能是单侧，也可能是双侧
- 可能是单发，也可能是多发
- 寻找与 18 三体相关的迹象
 - 姿势异常
 - 面裂
 - 先天性心脏病
 - 神经管缺陷
 - 脐膨出
- 蛛网膜囊肿
 - 轴外囊肿，使脑实质移位
 - 单房
 - 无血管
 - 大脑凸面以上更常见
 - 1/3 病例位于颅后窝
 - 由于室间孔或脑室导管处的占位效应，可能会加重或引起脑积水
- 不常见诊断的有用线索
 - 脑裂畸形
 - 脑实质内楔形缺损
 - 从侧脑室扩展至颅骨内板
 - 脑裂的边界由灰质围成
 - 单侧或双侧
 - 开口型或闭口型
 - 开口型：边界有充满脑脊液的缺口分开
 - 闭口型：不像胎儿出生前超声见到的那样，缺口边缘是相连接的
 - 从小的到巨大，大小不一
 - MR 可用于寻找伴发的异位、多小脑回、巨脑回、视-隔发育不良
 - 动静脉瘘
 - 灰阶图像上呈低回声结构
 - 图像显示清楚时可应用多普勒评价血流
 - 形成血栓的动静脉瘘是管状/圆形结构，内部呈低回声，但多普勒检查无血流信号
 - 甚至在无血流情况下，MR 可显示血液内物质的信号
 - 可能是轴内的，但胎儿期硬脑膜的（例如，轴外的）更常见
 - 可能伴发高排量型心力衰竭
 - 可能伴发羊水过多
 - 寻找伴发的颅内或脑实质出血
 - 寻找由于窃血所造成的缺血性损伤

- 皮质变薄，脑室扩张，小头畸形
- 诊断脑软化症 MR 较超声更敏感

罕见诊断的有用线索

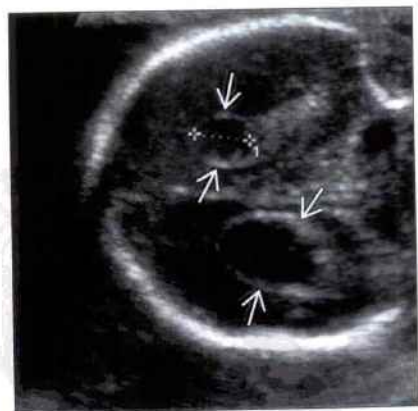
- 脑穿通畸形
 - 孔洞脑畸形的囊肿取代了破坏的脑组织
 - 由于损伤形成大脑内的空洞
 - 常与侧脑室相连
 - 寻找伴发的颅内出血
 - 破坏过程中可能出现轻度脑室扩张，经过一段时间进展形成脑软化症 / 脑穿通畸形

其他重要信息

- 预后随潜在的情况而变化
 - 脉络丛囊肿
 - 1% 见于正常妊娠中期胎儿：如果仅是孤立发现，无临床意义
 - 50% 见于 18 三体胎儿：常伴发多种其他畸形
 - 蛛网膜囊肿

- 如果是孤立的，预后较好
- 如果较大或引起阻塞性脑积水，可能需要分流或切除
- 脑裂畸形
 - 预后高度取决于脑裂大小及两侧是否对称
 - 常伴发隔-视发育不良：视力缺损及下丘脑 / 脑垂体功能紊乱
 - 双侧巨大开口型脑裂 → 严重功能不足 ± 癫痫
- 动静脉瘘
 - 如果出生时大脑正常，建议治疗以预防并发的脑积水、进展性神经学上的退化及急性出血
 - 如果伴发缺血性脑软化症，预后不良
 - 偶尔自发形成血栓，不伴脑损伤
- 脑穿通畸形
 - 明显的智能缺陷、癫痫、痉挛状态、失明，取决于病因及病情

脉络丛囊肿



脉络丛囊肿



(左图) 超声冠状切面显示双侧脉络丛囊肿。尽管脉络丛囊肿是 18 三体的一个标志，但大多数有脉络丛囊肿的胎儿是正常的，有脉络丛囊肿的胎儿应当进行仔细的检查

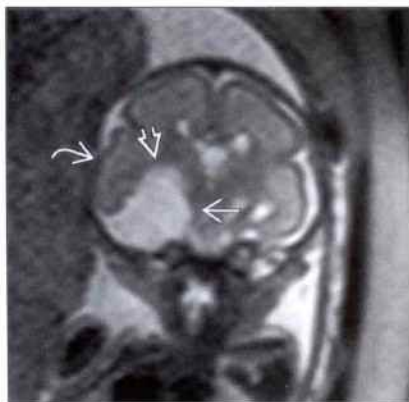
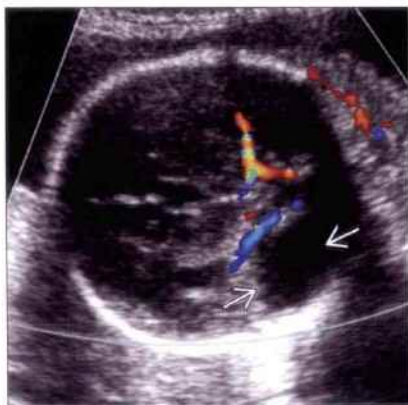
(右图) 与左图为同一病例。3D 超声显示持续性手握拳状，第二指重叠交错，典型的 18 三体的表现。同时存在多种其他畸形

蛛网膜囊肿

蛛网膜囊肿

(左图) 彩色多普勒超声冠状切面显示一个轴外的、单纯的、无血流的囊肿，使其其他正常的脑实质移位。这是典型的蛛网膜囊肿

(右图) 与左图为同一病例。T₂WI MR 冠状显示与 CSF 相同强度的蛛网膜囊肿，有占位效应，引起了颞叶抬高。注意病变无破坏性，这是由于没有体积损失，由灰质形成的低密度的皮质环有保护作用



蛛网膜囊肿

蛛网膜囊肿

(左图) T₂WI MR 横斜切面显示一侧的蛛网膜囊肿，该胎儿患有脑叶型前脑无裂畸形及 13 三体。大脑镰部分存在，但大脑半球的前部融合

(右图) 超声横切面显示颅后窝蛛网膜囊肿，可能会与巨大的小脑延髓池相混淆。有明确的占位效应，产后发现颅骨变形



脑裂畸形

脑裂畸形

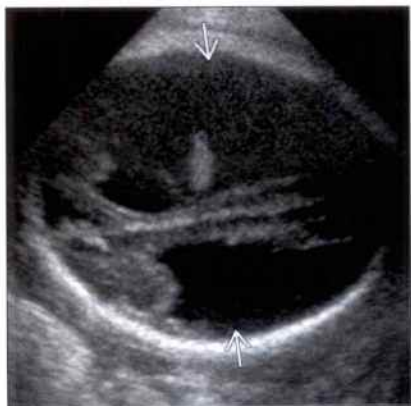
(左图) 超声横斜切面显示楔形的脑实质缺损，该胎儿有透明隔腔缺如。这是典型的小的、开口型脑裂畸形

(右图) 轴切面 T₂WI MR 显示右侧可见一个小的脑裂，充满 CSF 的空间从脑室扩张至轴外区域。其边界由灰质围成，这点可与脑穿通畸形相鉴别



颅内囊肿：侧面的

脑裂畸形



脑裂畸形



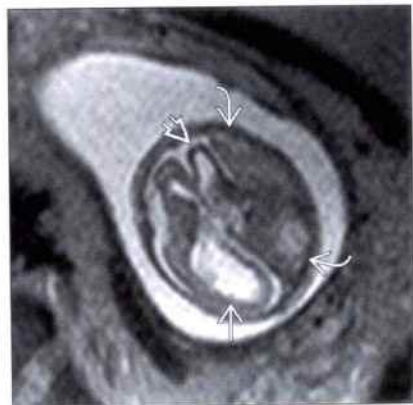
(左图) 超声横斜切面显示一个典型的双侧开口型脑裂畸形，双侧可见大的脑裂。缺损从潜在的脑室扩张至颅骨板内侧壁。

(右图) 横斜切面NECT显示双侧巨大开口型脑裂畸形，可见大的裂隙。注意裂隙的边缘是未受损的灰质。

动静脉瘘



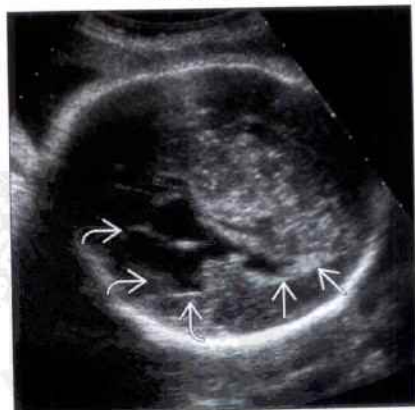
动静脉瘘



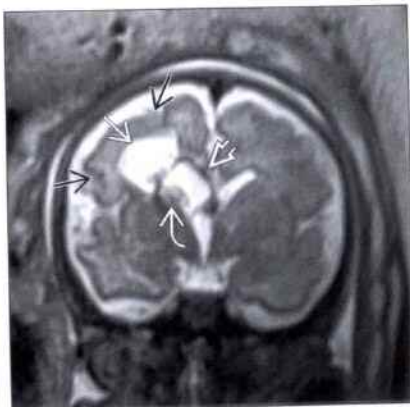
(左图) 轴切面超声显示侧脑室扩张及一低回声结构，其内部呈低回声，彩色多普勒其内无血流信号。

(右图) 与左图为同一病例。横切面T₁WI MR证实了脑室扩张，并可见一形成血栓的硬脑膜动静脉瘘，其内的血液内物质形成混合信号。注意相邻大脑皮质的极度萎缩。MR识别血液内物质的能力要高于超声。

脑穿通畸形



脑穿通畸形



(左图) 超声横切面显示一个从侧脑室扩展的不规则形状的脑穿通性囊肿。注意相关的室管膜回声增强及脑室内强回声的凝血块。提示四级颅内出血。

(右图) 与左图为同一病例。冠状T₁WI MR显示脑穿通性囊肿，与扩张的前角相交交通。注意相关的脑室内凝血块及皮质萎缩。

鉴别诊断

常见

- 露脑畸形, 无脑畸形
- 破坏性病变
 - 颅内出血
 - 脑软化症
 - 巨细胞病毒感染
 - 弓形虫感染

不常见

- 脑裂畸形
- 无脑回
- 灰质异位
- 巨脑回 - 多小脑回
- 结节性硬化症

罕见 (但重要)

- 中枢神经系统肿瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 确定有无可辨认的脑实质结构
 - 如果没有可以辨认出的脑结构或颅骨, 考虑为露脑畸形或无脑畸形
- 判定最初是否有脑组织生长发育
 - 寻找有无基本脑组织结构存在: 灰 / 白质, 丘脑, 脑室 / 脉络膜, 小脑 / 小脑蚓, 大脑镰, 胼胝体
 - 如果怀疑有生长发育异常, 考虑上述相对少见疾病诊断
 - 如果初为正常生长发育, 但后来受损, 考虑为破坏性病变
 - 局灶性损伤与弥漫性异常的特征, 如钙化
- 如果现有颅内肿块推挤脑组织移位, 考虑为中枢神经系统肿瘤
 - 应用彩色多普勒评价肿块血供状况

常见诊断的有用线索

- 露脑畸形, 无脑畸形
 - 眼眶上方无颅盖骨, 无可辨认的正常神经组织露脑畸形
 - 最初可能存在同质异形的神经组织
 - 在妊娠过程中, 由于脑组织暴露在羊水中以及机械性创伤, 神经组织常被“磨损”掉了
 - 无脑畸形
 - 没有残存的有结构的神经组织
 - 由于眼眶浅, 形成突出的“蛙状”眼

- 由于吞咽功能受损, 常常羊水过多
- 由于神经组织被溶解, 羊水回声常常增强
- 颅内出血
 - 有回声的颅内“肿块”, 无血供
 - 最常见于脑实质内
 - 应用胎儿 MR 可清晰明了解剖关系, 证实凝血块位置
 - 如果在 T_2WI 上没有血流, 考虑潜在的血管畸形
- 脑软化症
 - 各种进行性破坏性脑损伤所致
 - 超声发现常常是不明显的
 - 寻找相关的脑室扩张作为第一线索
 - 由于后期发生的囊性变致使脑室周围出现透声区
 - 脑实质破坏可引起脑穿通畸形
 - 轴内的、无血供、圆形或不规则形的空腔样病变, 无占位效应
- 巨细胞病毒感染
 - 泛发的、无声影的钙化
 - 最常见的是影响大脑
 - 导致脑室扩张, 小头畸形
 - 已知感染的胎儿中即使无超声异常发现, 但至少 20% 出现神经系统后遗症
- 弓形虫感染
 - 无声影的颅内或肝内钙化灶
 - 颅内: 脑室周围或散在的, 可能是微小的、易漏掉的钙化

不常见诊断的有用线索

- 脑裂畸形
 - 脑脊液裂, 由脑表面扩展至下方的脑室
 - 开口型是宫内可识别的最常见类型
 - 可以是双侧的
 - 透明隔腔缺如, 可高达 70%
 - 寻找相伴随的脑发育异常
- 无脑回
 - 脑表面光滑
 - 缺少正常的脑回及脑沟
 - 在晚期妊娠前脑沟未形成之前无法评价脑回
 - 正常情况下脑沟在 23 - 24 周开始出现
 - 在接近 26 周时脑组织仍持续性呈“光滑”状
 - 尤其注意寻找浅的、形成不良的大脑外侧裂
 - 可能与基因缺陷或综合征有关
 - 17 号染色体变异

- 伴与 X 染色体有关的无脑回-母体有异位谱系
- Walker-Warburg 综合征
- 灰质异位
 - 灰质细胞位置异常
 - 由于阻止了神经元移位至皮质
 - 室管膜下的：灰质沿室壁呈结节状分布
 - 皮质下的：皮质下位置可见不均质肿块
 - 带状：侧脑室与皮质之间灰质呈均一带状
- 巨脑回-多小脑回
- 巨脑回
 - 较完全无脑回更常见
 - 可以是局灶性，也可以是弥漫性
 - 大脑沟形成下降（不完全性的无脑回）
 - 有时候多小脑回指的是皮质发育异常
 - 神经元空间分布异常疾病
 - 不规则形状的皮质表面

- 由于无数的多小脑回，也可呈现为平的或光滑的
- 同时可见宫内缺血，染色体异常，先天性巨细胞病毒感染
- 结节性硬化症
 - 可见沿脑室壁分布的室管膜下有回声结节
 - 近室间孔位置发现室管膜下巨细胞性星形细胞瘤
 - 可能存在心脏横纹肌瘤
 - 胎儿 MR 经常能更好地发现中枢神经系统病变

罕见诊断的有用线索

- 中枢神经系统肿瘤
 - 实性颅内肿块，彩色多普勒可检测到血流
 - 大多数是幕上的
 - 可以通过颅底扩展至口腔
 - 由于快速生长及出血，肿块可以很大
 - 不同肿瘤类型间表现有明显重叠

露脑畸形，无脑畸形





露脑畸形，无脑畸形

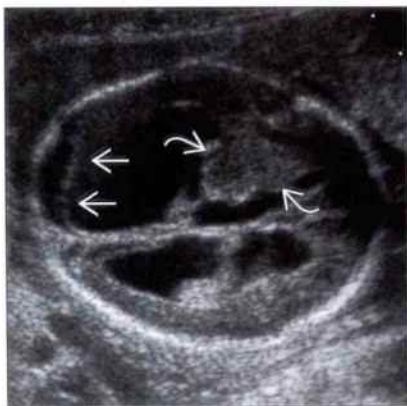


(左图) 12.5 周矢状切面超声显示颅盖骨缺如，神经组织暴露 \rightarrow 。没有可识别的颅骨


(右图) 另一 15 周胎儿冠状切面超声显示残存的少量的神经组织 \rightarrow 。注意面部典型的“蛙眼”征

颅内出血

(左图) 21 三体胎儿经腹部横切面超声显示脑室不对称性扩张, 脑室内可见凝血块  及脑软化症 。出血原因无法断定





脑软化症

(右图) 经腹部横切面超声显示不对称性脑室扩张及先前颅内出血区域出现的脑穿通畸形 




巨细胞病毒感染

(左图) 患有先天性巨细胞病毒感染的婴儿。横断面 NECT 显示脑室周围钙化 。同时可见小脑发育不全 ，使得颅后窝表现异常





弓形虫感染

(右图) 横切面超声显示脑室周围及脑实质内钙化 。这些发现是细微的, 如果没有临床接触史, 很容易被遗漏掉。胎儿出生后这些发现被证实了




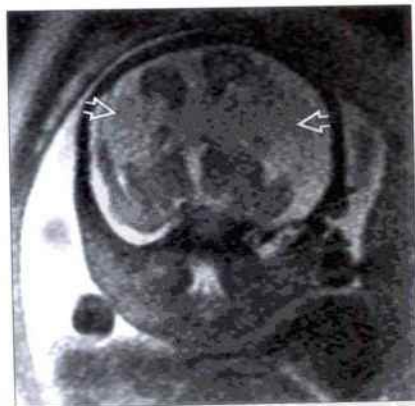
脑裂畸形

(左图) 横切面超声显示双侧脑裂畸形, 裂隙由下方的脑室扩展至颅骨  (由于混响伪像上界难以识别)。邻近颅骨内板可见一层薄薄的“屋顶盖”样膜样结构 

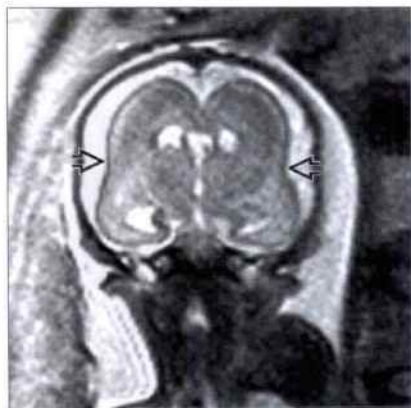


脑裂畸形

(右图) 与左图为同一病例。冠状 T₂WI MR, 与先前的图像一样证实了双侧脑裂 



无脑回



灰质异位



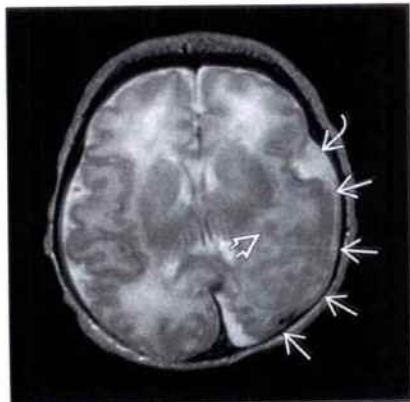
(左图) 晚期妊娠胎儿冠状 T₂WI MR 显示大脑光滑, 没有正常的脑沟。尤其注意大脑外侧裂浅, 形态不良 [→]

(右图) 23.5 周胎儿冠状 T₂WI MR 显示不对称的, 低信号灰质, 紧邻左侧侧脑室壁 [→], 与室管膜下灰质异位相连接。进一步后面观, 可见脑裂畸形的裂脑 [→]

巨脑回 - 多小脑回



巨脑回 - 多小脑回



(左图) 超声显示枕叶异常的胎儿行 MR 扫描, 轴切面 T₂WI 显示即使在 21 周, 左侧枕叶区域仍可见异常灰质 [→]

(右图) 出生后横切面 T₂WI MR 显示左侧皮质表面光滑, 皮质结构不规则 [→], 很可能为多小脑回。在同一侧大脑半球可见一结节状异位灶 [→]。注意大脑外侧裂 [→] 变宽变浅

结节性硬化症



中枢神经系统肿瘤



(左图) 疑有结节性硬化症的胎儿行 MR 扫描, 轴切面 T₂WI MR 显示两个小的低信号室管膜下结节 [→]。出生后 MR 证实了诊断。这些发现是微小的, 产前超声经常漏诊。所有疑为结节性硬化症的胎儿均应建议行 MR 扫描

(右图) 横切面超声显示中线区域一个大的, 不均质增强回声肿瘤 [→], 组织学证实为畸胎瘤

鉴别诊断

常见

- 露脑畸形, 无脑畸形
- 无颅盖骨

不常见

- 羊膜带综合征
- 骨骼发育异常 (Mimic)
 - 成骨不全
 - 磷酸酶过少症
 - 软骨生成不全

罕见 (但重要)

- 双胎间动脉反向灌注综合征 (TRAP)

重要信息

鉴别诊断要点

- 是单胎妊娠还是多胎妊娠?
 - 双胎间动脉反向灌注综合征仅可能发生在单绒毛膜双胎或较高序多胎妊娠
- 有无胎头的存在?
 - 如果没有胎头, 考虑为双胎妊娠中双胎间动脉反向灌注综合征结局
 - 在单胎或双胎中, 可能存在羊膜带
- 颅盖骨存在吗?
 - 如果颅盖骨缺如, 要在羊膜带综合征与无脑畸形之间进行鉴别诊断
 - 如果颅盖骨存在, 应在几个类似疾病间应进行鉴别诊断:
 - 测量所有长骨
 - 寻找有无骨折
 - 评估颅盖骨的可压缩性
- 大脑形成了吗?
 - 在无脑畸形中, 在颅底可见血管瘤基质形成的胶状包块
 - 在露脑畸形及无颅盖骨畸形中, 在反复发生的创伤破坏脑组织之前, 尤其是在早期妊娠阶段, 有时可能会发现形成良好的脑组织
- 母体血清 AFP 升高吗?
 - 母体血清 AFP 升高, 常与开放性神经管缺陷有关
- 胎儿在子宫腔内动吗?
 - 如果胎儿看起来限制在一个区域内活动, 应仔细寻找有无羊膜带
 - 改变母体位置, 让胎儿浮动起来, 离开子宫壁
 - 寻找有无带状回声, 连于胎儿或附属物与子

宫壁之间

常见诊断的有用线索

- 露脑畸形, 无脑畸形
 - 大脑结构存在, 但没有位于颅盖骨内
 - 大脑外形呈多个小叶组成状 (“米老鼠”) 或粗短刺状 (“Bart Simpson” 头型)
 - 在早期妊娠时, 可能会出现顶骨长短于实际孕周
 - 大脑组织可受损伤, 可因胎儿运动或子宫壁的磨损等造成
 - 到晚期妊娠, 由于脑组织溶解, 可能再不能看到可识别的脑组织
 - 在羊水中寻找回声增强的碎片
 - 眼眶腔突出一 “青蛙眼” 外貌
 - 经常与颈 / 腰部脊柱缺陷有关
 - 羊水过多常见

无颅盖骨

- 眼眶腔上方无颅盖
- 软骨阶段枕骨骨化良好, 因此, 颅底是完整的
- 脑脊膜可能存在
 - 可提供免受侵蚀的保护屏障

不常见诊断的有用线索

- 羊膜带综合征
 - 多发缺陷
 - 寻找肢体有无截肢 / 缢痕缺陷
 - 寻找有无不对称性的面裂
 - 寻找有无与 “无脑畸形” 外观相关的眼眶腔缺失
 - 明确诊断的关键是证实带的存在
 - 羊水中存在细线样结构
 - 带样结构常常将胎儿束缚在子宫壁上
 - 改变母体位置, 使胎儿漂浮离开子宫壁
- 骨骼发育异常 (Mimic)
 - 颅盖骨存在, 但骨化不良
 - “很容易” 地看到脑组织
 - 脑外形正常
 - 即使骨化不正常, 脑组织也可以免受侵蚀 / 创伤
 - 探头加压后颅盖可变形
 - 成骨不全
 - 多发骨折
 - 串珠状的肋骨
 - 肢体骨短小
 - “厚的” 骨
 - 磷酸酶过少症

- 长骨细，弯如弓状
- 软骨生成不全
 - I 型，伴发颅骨矿化不良及脊柱完全未骨化
 - Ia 型中，可见肋骨骨折，但不会出现长骨骨折
 - Ib 型中，脊柱椎弓根可见骨化
 - II 型中，颅骨骨化正常，但脊柱骨化不良

罕见诊断的有用线索

- 双胎间动脉反向灌注综合征 (TRAP)
 - 多胎妊娠
 - 单绒毛膜胎盘形成
 - 常常颅骨骨完全缺如
 - 上肢常发育不良
 - 双胎间动脉反向灌注综合征的胎儿即使发育良好，大脑也是异常的。颅盖骨可以存在，但颅骨周围由明显水肿的软组织包绕
 - 脐动脉反向血流是诊断的标志
 - 血流背离胎盘，朝向动脉反向灌注的胎儿

其他重要信息

- 如果颅盖骨确实缺如，那么预后是致命性的
 - 无脑畸形
 - 大多数于生后数小时内死亡，< 10% 可生存至生后一周
 - 口服补充叶酸，可预防以后妊娠再次发生无

脑畸形

- 羊膜带综合征
 - 无显著的复发危险
 - 如果伴发无颅盖骨、较大的腹裂，则是致命性的
 - 小的缢痕缺陷可弥补，寿命可正常
- 由于矿化不全，骨骼发育不良类似于颅盖骨缺如
- 骨骼发育不良伴颅骨矿化不良，则预后不良
 - 成骨不全：II 型在围产期是致命的，其他类型预后各异
 - 磷酸酶过少症：常染色体隐性遗传，在围生期是致命的
 - 软骨生成不全 Ia/ Ib：常染色体隐性遗传，II 型是散发的
- 双胎间动脉反向灌注综合征后果
 - 动脉反向灌注胎儿不能存活
 - 供血儿，有患高排量心力衰竭风险
 - 适于预防水肿的干预措施
 - 射频消融双胎间动脉反向灌注综合征胎儿的脐带，目前是可选的治疗方式
- 3D 超声的应用
 - 有助于向患者描述病情
 - 肢体 / 头 / 胸部及残缺部分全面观察

露脑畸形，无脑畸形



露脑畸形，无脑畸形



(左图) 胎儿面部冠状超声显示突出的、宽眼距的眼眶 。眶上方无神经组织及颅骨。这种表现被描述为“青蛙眼”

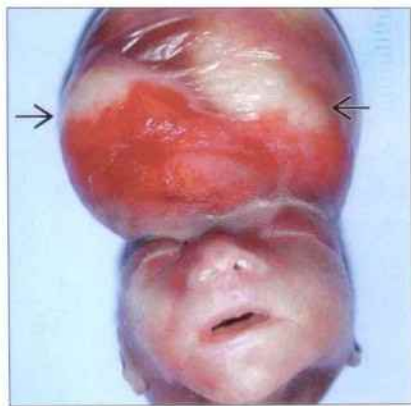
(右图) 尸检时临床照片证实眼眶外突 。眶上方颅顶及颅内内容物缺如，典型的无脑畸形

无颅盖骨

无颅盖骨

(左图) 冠状面超声显示脑组织被一囊覆盖→，表面没有颅骨覆盖。注意颈椎棘突呈八字形排列→。常见伴发神经管畸形

(右图) 与左图为同一患儿，大体病理。颅顶可见部分可辨认的两个大脑半球→，位于脑膜囊内

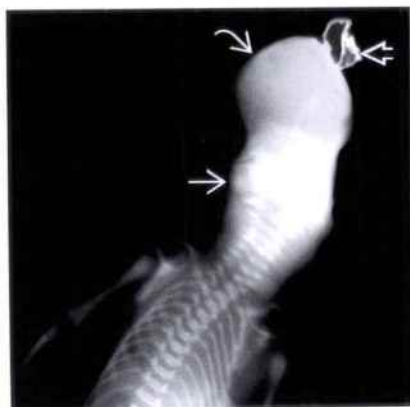


羊膜带综合征

羊膜带综合征

(左图) 羊膜带综合征患儿尸检时X线片显示颅底骨化→，外突的脑组织是不规则形包块→，脑组织表面粘有羊膜带→

(右图) 与上图不同病例。胎儿的大体病理显示由羊膜带综合征引起的多处畸形。注意大的腹部缺陷，伴肠及肝疝出→，神经组织暴露→，对角斜行髌裂→，多处肢体截肢→



成骨不全

成骨不全

(左图) 患有成骨不全的胎儿横切面超声显示胎头呈可延展状→。骨化不良的骨组织没有反射太多的超声波，因此，晚期妊娠时脑组织细节仍可明显良好显示。脑组织正常这一情况表明该病例类似但并不是真正的颅盖骨缺如

(右图) 颅骨侧位X线片显示颅顶骨化不良。可见爬虫样骨→，典型的成骨不全表现

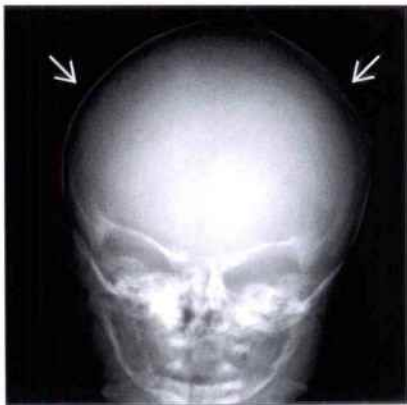


颅盖骨缺如

磷酸酶过少症



磷酸酶过少症



(左图) 磷酸酶过少症胎儿的横切面超声可见脑组织细节显示良好, 由于矿化不足, 近场颅顶反射不良 \rightarrow , 远场颅顶呈强回声 \rightarrow , 证实颅顶存在。因此, 其表现类似于颅盖骨缺如

(右图) 出生后婴儿正面 X 线片证实存在尽管骨化不良但完整的骨化颅骨 \rightarrow

软骨生成不全



软骨生成不全



(左图) 横切面超声显示颅顶薄, 这是由于软骨生成不全所致。注意与存在完整未受损颅顶相比, 该病例远场回声更清晰, 脑组织看起来是正常的。由于颅盖缺如, 正常胎动引起的反复发生的创伤可导致正常结构的大脑缺失

(右图) 大体病理显示颅骨的极度可延展性。由于阴道分娩胎头变形 \rightarrow

双胎间动脉反向灌注综合征 (TRAP)



双胎间动脉反向灌注综合征 (TRAP)



(左图) 超声显示一个相对形成良好的双胎之一, 无心脏, 可见脊柱 \rightarrow , 肋骨及下肢 \rightarrow , 但无头部。注意广泛的软组织水肿 \rightarrow , 典型的双胎间动脉反向灌注综合征后果

(右图) 经射颈消融脐带后, 大体病理可见双胎间动脉反向灌注综合征中左侧胎儿的缺损 \rightarrow 。注意颅骨完全缺如 \rightarrow 。供血儿在干预防治后发育正常, 如期分娩

鉴别诊断

常见

- 形状异常
 - 扫描技术不佳
 - 长头型
 - 短头畸形
 - “柠檬”头
 - “草莓”头
 - 圆形
 - 斯波尔丁征
 - 颅缝早闭
- 颅盖骨缺陷
 - 露脑畸形, 无脑畸形
 - 脑膨出
 - 羊膜带综合征
- 大小异常
 - 大头畸形
 - 小头畸形

不常见

- 骨化减少
 - 成骨不全
 - 软骨生成不全
 - 磷酸酶过少症
- 头皮肿块

重要信息

鉴别诊断要点

- 评估所有病例的颅盖骨大小、形状及矿化
 - 大小
 - 大小与孕龄及其他生物学参数相符吗?
 - 形状
 - 能看见标准扫查解剖学切面吗?
 - 如果不能, 是由于胎位还是由母体习惯引起的?
 - 应用阴道超声可达到更好的分辨力
 - 3D 超声可进行容积成像
 - 数据处理允许重建真正的轴切面
 - 矿化
 - 10 周后形成颅骨; 如果有疑问, 可于 10 ~ 14 周行阴道超声检查, 以达到更好的分辨力
 - 如果脑组织看得“太清楚”了, 要考虑矿化不良
 - 探头加压不能使正常骨化的颅骨变形

- 有无骨的缺陷呢?
 - 有必要从多个扫查切面观察颅顶
 - 声波的折射可在不存在缺损的部位造成缺损的表现
 - 囊状水囊瘤有可能误诊为枕部脑膨出
 - 必须了解正常解剖: 不要把额缝误诊为是额部脑膨出

常见诊断的有用线索

- 扫描技术不佳
 - 确保丘脑及透明隔腔可见
- 长头型
 - 船形: 前后径长, 左右径短
 - 同时可见臀位、羊水过少及脊髓脊膜膨出
- 短头畸形
 - 前后径短, 左右径长
 - 描述见 21 三体
- “柠檬”头
 - 双额内凹, 见于 II 型 Chiari 畸形
 - 所有病例在晚期妊娠均可分辨
 - 可在其他各种情况下发生, 也可见于 1% 正常胎儿
- “草莓”头
 - 三角形外观, 描述见 18 三体
 - 绝大多数伴 18 三体的胎儿有多发其他畸形
- 圆形
 - 如果在不正确的平面进行测量, 可能是技术性的
 - 如果从多个声窗上均不能识别正常解剖标志, 且头形看起来是圆形, 常提示大脑有异常
 - 仔细观察寻找无前脑 / 前脑无裂畸形谱系的迹象
- 斯波尔丁征
 - 由于脑死亡后脑萎缩, 颅顶骨重叠
- 颅缝早闭
 - 由于骨缝早熟关闭, 造成头形异常
 - 寻找相关情况下的特征 (例如, 克-普-阿综合征, 骨骼发育不良)
- 露脑畸形, 无脑畸形
 - 露脑畸形: 颅顶骨缺如, 但脑组织存在
 - 无脑畸形: 颅顶骨缺如, 无脑组织, 颅底含有胶状血管瘤基质
- 脑膨出
 - 枕部: 颅内结构经枕部缺陷疝出
 - 寻找其他畸形 / 非整倍体迹象
 - 额部: 颅内结构经前部颅骨缺陷疝出

- 寻找器官距离过远，胼胝体发育不全，中线脂肪瘤
- 羊膜带综合征
 - 在羊水中寻找羊膜带产生的线样回声
 - 寻找相关肢体截肢或缢痕缺陷
 - “无脑畸形”，伴不对称性眼眶或面裂 ⇒ 很可能是羊膜带综合征
- 大头畸形
 - 头大：双顶径（± 头围）> 均值以上 2SD
 - 寻找潜在的畸形（例如，脑积水，肿瘤，巨脑）
- 小头畸形
 - 头小：双顶径（± 头围）> 均值以下 2SD
 - 同时可见感染、缺血、综合征、畸形

不常见诊断的有用线索

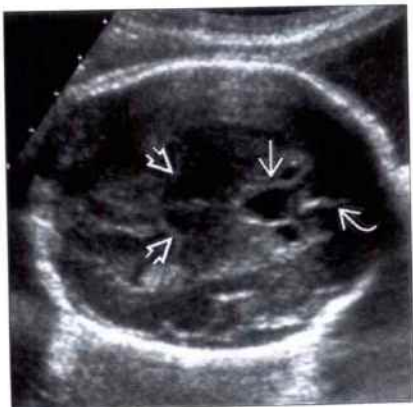
- 成骨不全
 - 伴长骨骨折，串珠样肋骨
- 软骨生成不全

- 脊椎骨化缺乏是其标志
 - 磷酸酶过少症
 - 围生期致死性类型中，伴短肢畸形，长骨细，如弓状
 - 头皮肿块
 - 颅盖骨正常
 - 肿块（例如，淋巴瘤、血管瘤）从头皮上长出
- ### 其他重要信息
- 在头部测量及评估颅盖骨外形时，技术是很重要的
 - 双顶径（BPD）
 - 在丘脑及透明隔腔水平测量
 - 不应当看到小脑半球
 - 中线回声位于椭圆形横切面正中
 - 近侧端颅骨外侧缘到远侧端颅骨内侧缘
 - 头围：在双顶径平面测量颅骨外侧缘

扫描技术不佳



扫描技术不佳



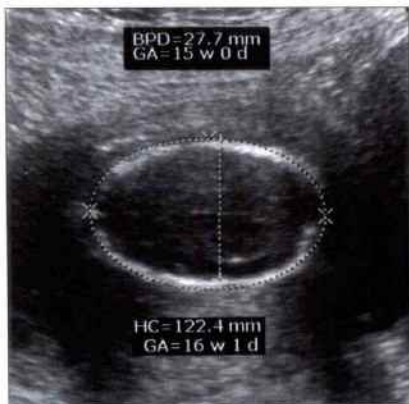
（左图）横切面超声显示不规则的颅盖骨外形，扫描平面包含了眼眶 \rightarrow ，这一平面是不正确的。丘脑及透明隔腔不能很好地显示

（右图）为了比较，超声横斜切面显示正确的扫描平面，可见透明隔腔 \rightarrow 及丘脑 \rightarrow ，而且正中回声 \rightarrow 也可很好地显示

长头型

短头畸形

(左图)一位极度肥胖患者胎儿横切面超声头呈拉长状,因此,双顶径测量小于预期值。如果是大头畸形,相对于实际孕周,头围测量会更准确

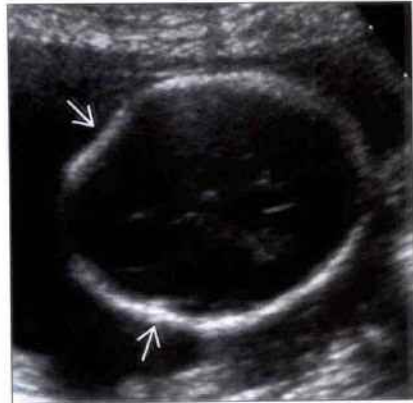
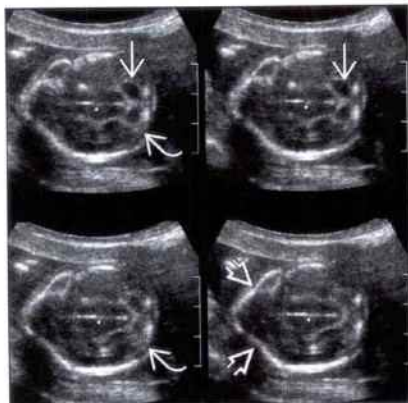


(右图)21三体胎儿矢状切面超声显示短头畸形(例如,前后平面上头径变短→)

“柠檬”头

“柠檬”头

(左图)3D超声系列横切面,类似于CT或MR,证实了“柠檬”头→,小脑→是典型的“香蕉”状,二者均为II型Chiari畸形的表现,小脑延髓池→消失



(右图)此正常胎儿的横切面超声显示双额内凹→,如果看到这一征象,应仔细进行评估;然而,它并不是II型Chiari畸形的特异性病征

“草莓”头

圆形

(左图)横切面超声显示是明显三角形的“草莓”头,前后径→短,预期的椭圆形消失。多种畸形提示需行羊膜腔穿刺术,结果证实为18三体



(右图)轴切面T2WI MR显示轴外囊肿→,使脑组织移位,额叶跨过中线区域相互融合→。此胎儿患有半脑叶型前脑无裂畸形,伴蛛网膜囊肿,在所有扫描平面头均呈圆形

斯波尔丁征



颅缝早闭



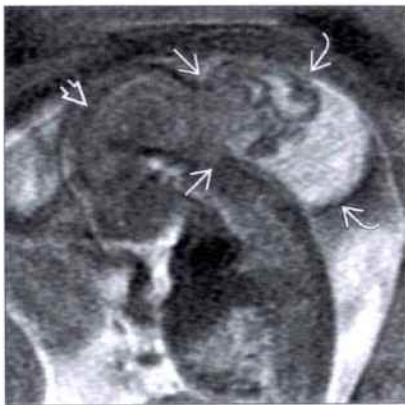
(左图) 死于宫内的胎儿的横切面超声显示颅顶骨不连续性 & 颅骨重叠

(右图) 横切面超声显示颅盖形状异常, 额部区域窄, 顶骨宽, 这例胎儿最终诊断患有 Pfeiffer 综合征

露脑畸形, 无脑畸形



脑膨出



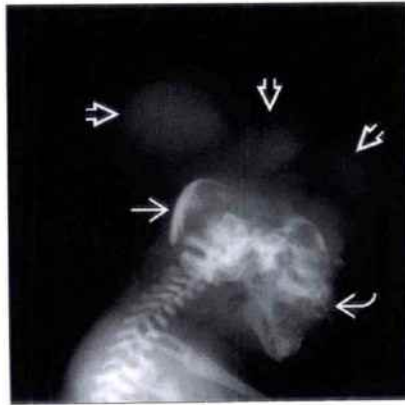
(左图) 无脑畸形胎儿冠状切面超声, 由于眼眶骨上方颅顶骨缺如, 超声显示典型的“青蛙眼”外貌

(右图) 矢状位 T₁WI MR 显示颅盖骨缺陷及大的枕部脑膨出, 注意头小, 这是由于大量脑实质膨出至脑膨出囊内所致

脑膨出



羊膜带综合征

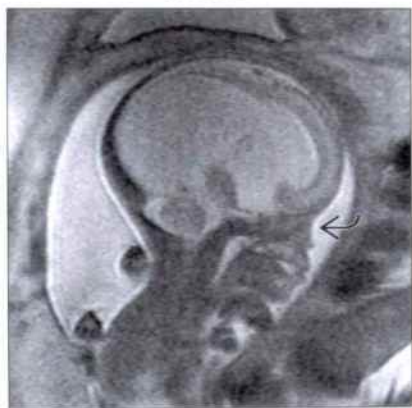


(左图) 冠状面超声显示眼眶 (+) 间一个软组织包块, 额部脑膨出的典型位置, 伴有眼距过宽

(右图) 尸检中侧位 X 线片显示面骨及枕部, 枕部可见不定形的脑组织外突至羊膜带附着处

大头畸形

(左图) 矢状位 T₂WI MR 显示头增大, 继发于胼胝体发育不全及大的脑半球间囊肿。注意颅骨看起来是多么不合比例的大。胎儿同时有半面短小及左侧无眼(→)



大头畸形



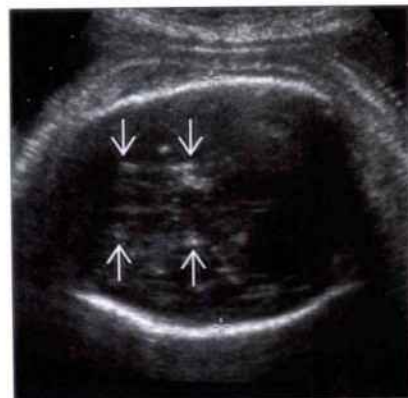
(右图) 横切面超声显示双侧顶骨间距增大(+), 为 11.5 cm, 该例胎儿患有中脑水管狭窄, 需要进行剖宫产

小头畸形

(左图) 早期扫描证实未次月经日期的一例胎儿, 表格数据显示胎儿头径线明显减小, 注意头的测量值滞后于股骨长及腹围

LMP =	MA = 36w1d
MA =	30w0d±17d
MA	±SD
BPD	26w2d±15d
HC	27w0d±14d
AC	33w0d±21d
FL	34w3d±21d

(右图) 与左图为同一病例, 轴切面超声显示正常的灰白质消失, 多处斑点状钙化(→)。该婴儿于生后数小时内死亡, 家属拒绝尸检。考虑感染为最可能的原因



小头畸形

成骨不全

(左图) 横切面超声显示探头加压后颅骨(→)变形。异常骨化引起了胎头的可压缩性



(右图) 死产胎儿的 X 线片显示成骨不全患儿, 有多处肋骨骨折



成骨不全

软骨生成不全



软骨生成不全



(左图) 横斜切面显示大脑细节可以被很好地显示, 探头加压可以看到颅盖骨被压扁

(右图) 与左图为同一病例。冠状切面显示相对于腹部, 胸部较小, 存在椎体骨化不良。尸证实为软骨生成不全 1a 型

磷酸酶过少症



磷酸酶过少症



(左图) X 线片显示此患有磷酸酶过少症的新生儿有显著的骨化减少

(右图) 超声显示此患有磷酸酶过少症的新生儿股骨弯曲变短。对颅骨骨化不全的胎儿应立即仔细检查长骨

头皮肿块



头皮肿块



(左图) 经腹横切面超声显示一个实性头皮包块, 内有少量小的透声区, 没有颅盖骨缺陷或潜在的脑畸形。包块在出生后被切除, 显示其为血管瘤

(右图) 冠状 T₁WI MR 显示另外一例新生儿头皮血管瘤。可以看到很大的血管, 表现为流空现象, 供给头皮肿块。脑部解剖正常

鉴别诊断

常见

- 原发性的
- 匀称型胎儿宫内发育迟缓
- 露脑畸形, 无脑畸形

不常见

- 脑膨出
- 无端脑, 无前脑
- 损伤性病变

罕见(但重要)

- 综合征
 - 德朗热综合征(精神发育阻滞伴多种先天畸形, Cornelia de Lange 综合征)
 - Neu-Laxová 综合征
- 致畸因子
 - 胎儿酒精综合征
 - 胎儿乙内酰胺脲综合征
 - 胎儿丙戊酸盐综合征

重要信息

鉴别诊断要点

- 确保获得正确的测量
- 为确认需要重复测量
- 找来双亲, 并考虑测量双亲头围
- 是整个胎儿都小, 还是仅头小?
 - 如果所有的测量值都小, 就要考虑是错误的的数据还是早发性发育迟缓
 - 如果头围小于其他参数, 就很有可能是小头畸形
- 有没有颅顶?
- 颅顶有没有缺陷?
- 颜面是正常的吗?
 - 无端脑 / 无前脑常伴颜面畸形
- 有钙化吗?
 - 钙化是感染的良好预测因子, 但可能是不明显的: 小的, 无声影
 - 如果胎儿是头先露, 经阴道超声扫查可提高分辨率
- 有出血的证据吗?
 - 寻找脑室中回声增强的凝血块、室管膜结节状增厚、脑穿通畸形
- 母体血清 AFP 升高吗?
 - 很有可能是脑膨出, 无脑畸形, 露脑畸形

常见诊断的有用线索

- 原发性的
 - 头的测值小, 但在正常的生长区间内
 - 胎儿结构正常
 - 大脑结构正常
- 匀称型胎儿宫内发育迟缓
 - 测值小于实际日期的预测值
 - 所有的生物学参数均受影响
 - 常是早发性的
 - 很可能是由于内因性的胎儿畸形, 而不是由于胎盘功能不全
 - 寻找非整倍体 / 综合征迹象
- 露脑畸形, 无脑畸形
 - 颅盖骨缺如
 - 仅存的脑组织数量多少不一
 - 早期妊娠顶臀长度短
 - 在露脑畸形中, 脑组织暴露, 头可能会呈长而尖状或叶状
 - “青蛙眼”外表: 大而浅的眼眶腔, 眼眶上方无颅盖骨
 - 羊膜带可能是其原因:
 - 羊水水中的线状回声
 - 肢体缢痕 / 截肢
 - 其他地方的割伤(例如, 腹裂、面裂)

不常见诊断的有用线索

- 脑膨出
 - 如果脑膨出中有大量脑实质, 则颅盖骨是小的
 - 枕部脑膨出中有 25% 存在小头畸形
 - 疝入组织的种种表现
 - 旋转模式可能是其特征
 - 寻找骨缺陷
 - 寻找综合征诊断中的伴发畸形
 - Meckel Gurber 综合征伴发肾畸形 / 多趾畸形
- 无端脑, 无前脑
 - 端脑和(或)前脑在形成过程中发育停止
 - 无正常大脑结构
 - 小脑常常发育不全
 - 面部畸形, 常常是严重的
- 桡侧列畸形, 包括拇指缺如
 - 缺指(趾)、先天性指(趾)屈曲、指(趾)侧弯、内翻足
- 损伤性病变
 - 寻找有无 TORCH 感染的钙化灶
 - 梗死、出血或动静脉瘘的“窃血”现象

- 联合多普勒超声扫查颅内的囊性病灶
- MR 有助于鉴别血液的分解产物
- MR 有助于诊断脑软化症、空洞脑性囊肿

罕见诊断的有用线索

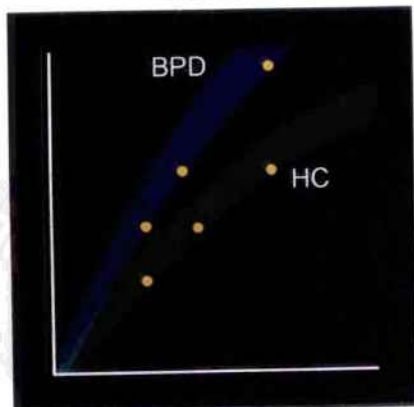
- 德朗热综合征（精神发育阻滞伴多种先天畸形）
 - 小头畸形
 - 小下颌伴上唇突出
 - 上肢截肢样畸形
 - 胎儿宫内发育迟缓
 - 膈疝
 - 心脏畸形：肺动脉狭窄、室间隔缺损
- Neu Laxová综合征
 - 小头畸形
 - 前额后缩
 - 眼球突出
 - 胎儿宫内发育迟缓
 - 中枢神经系统畸形
 - 肢体挛缩
 - 生殖器异常
- 胎儿酒精综合征
 - 胎儿宫内发育迟缓
 - 心脏畸形

- 眼睑裂小，人中浅，上唇薄
- 胎儿乙内酰胺综合征
 - 胎儿宫内发育迟缓
 - 心脏畸形
- 胎儿丙戊酸盐综合征
 - 胎儿宫内发育迟缓
 - 神经管缺陷
 - 上肢桡侧列畸形

其他重要信息

- 真正的小头畸形预后较差
 - 67% 的小头畸形伴其他颅内异常
 - 无中枢神经系统异常亦很常见
 - 新生儿头围 < 均数的 2-3SD；33% 中至重度智障
 - 新生儿头围 < 均数的 3SD；62% 中至重度智障
- 露脑畸形、无脑畸形、前脑发育异常、脑发育不全均是致死性畸形
 - 补充叶酸可降低无脑畸形的再发风险
 - 羊膜带综合征是散发的，不会再发
- 脑膨出的预后与膨出脑组织的多少及相关异常有关
 - 手术方式切除裸露的脑组织并修补颅骨缺损

原发性的



匀称型胎儿宫内发育迟缓

LMP = MA = 32w3d

MA = 28w5d ± 13d

MA ±SD

BPD 29w1d ± 15d

HC 29w6d ± 14d

AC 27w1d ± 15d

FL 29w2d ± 15d

LMP% < 10%

AFI 5.66cm

(左图) 图表显示胎儿的 BPD 和 HC 测量生长曲线正常，其测值在相应孕周的第 5 百分位数。新生儿出生时正常

(右图) 图中显示宫内胎儿的测量结果（母亲末次月经记忆准确），胎儿有腹裂畸形和羊水过少。产前胎儿 BPS 评分异常。出生后新生儿经手术治疗后情况仍不好

小头畸形

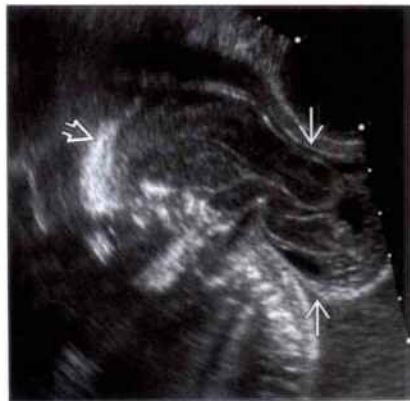
露脑畸形、无脑畸形

(左图) 超声矢状切面显示胎儿颅底上方未见骨性结构，颅底骨为软骨内成骨，其钙化不依赖膜性成骨的颅骨环



脑膨出

(右图) 经阴道超声矢状切面显示巨大脑膨出，内含大部分的大脑半球。残存的颅骨环很小，新生儿出生后死亡



脑膨出

(左图) MR T₂WI 显像矢状切面显示胎儿脑膨出的囊内有多量脑组织。头小、前额向后倾斜，这是小头畸形中比较典型的头颅外形



脑膨出

(右图) 与左图为同一病例，大体标本。注意头较小，前额向后倾斜并伴有较大的脑膨出



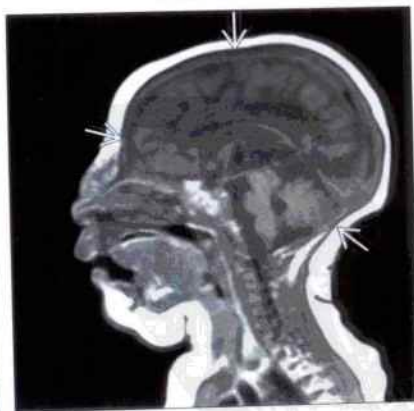
无端脑，无前脑

(左图) 超声斜横切面显示胎儿正常双叶状的小脑，但小脑幕上未见正常脑组织结构。尸解诊断为脑发育不全。胎儿无眼球、鼻、嘴和大脑半球等结构



损伤性病变

(右图) 双胎输血综合征，一胎宫内死亡，另一胎存活但因受累发育不良。MR T₂WI 矢状切面显像显示因室周缺血，脑白质软化造成头颅小



小头畸形

损伤性病变

损伤性病变

LMP = MA = 36w1d

MA = 30w0d±17d

MA ±SD

BPD 26w2d±15d

HC 27w0d±14d

AC 33w0d±21d

FL 34w3d±21d



(左图) 表中显示一例可疑胎儿宫内发育迟缓胎儿的测量结果。测量数据显示头颅发育孕周明显小于腹围和股骨, 故考虑小头畸形

(右图) 超声矢状切面显示胎儿颅内无正常脑组织结构, 但有多个钙化灶(→), 注意继发于水肿的皮肤增厚(→)。出生后数小时内死亡, 但其父母拒绝尸解, 推测该病例可能是宫内感染

德朗热综合征

德朗热综合征



(左图) 德朗热综合征的大体照片显示典型的小头畸形(→)、发际低、多毛、睫毛长、眉毛似画眉样、小下颌以及双上肢截肢样畸形(→)

(右图) 经腹超声扫查显示此综合征典型的双上肢截肢样畸形(→)

Neu Laxová 综合征

胎儿丙戊酸盐综合征



(左图) 严重小头畸形胎儿的胸部和头颅超声矢状切面扫查, 可见典型的前额后斜(→)。尸解发现其有 Neu Laxová 综合征的特征

(右图) 横切面显示 Chiari II 畸形胎儿的“香蕉”形小脑(→), 该病例受到致畸因素丙戊酸的影响, 胎儿头围小于同孕周正常值。脊髓脊膜膨出、桡侧手内翻和拇指缺失都是由丙戊酸盐的致畸作用所致

鉴别诊断

常见

- 家族遗传
- 巨大儿
- 中脑水管梗阻
- 颅内囊肿

不常见

- 全前脑序列
- 中枢神经系统肿瘤
- Beckwith-Wiedemann 综合征

罕见（但重要）

- 积水性无脑畸形
- II型 Chiari 畸形（II型小脑扁桃体下疝畸形）

重要信息

鉴别诊断要点

- 首先要确保测量准确
 - 双顶径测量的切面要求显示丘脑和透明隔腔
 - 测量从近场的颅骨外侧缘到远场的内侧缘
 - 在同一切面测量头围
 - 测量颅骨外缘，不包含软组织
- 重复测量减少误差
- 观察胎儿父母并测量其头围
- 胎儿颅内脑结构是否正常
 - 巨脑回畸形伴有脑回形态和结构异常
- 有无侧脑室增宽
 - 梗阻部位在哪里？
 - 扫查有无肿瘤或囊肿阻碍脑脊液循环
- 颅后窝池是否正常
 - 扫查有无 Chiari 畸形、丹迪-沃克畸形、颅后窝囊肿/肿块
- 大脑镰是否存在
 - 如缺失，最可能是全前脑
 - 如存在，需鉴别是积水性无脑畸形亦或是严重脑积水
- 皮质层是否存在
 - 需借助 MR 准确判断

常见诊断的有用线索

- 家族遗传
 - 测量父母头围
 - 颅内脑结构正常
 - 动态监测生长速度正常（无明显进行性增大）
- 巨大儿

- 胎儿估重 > 同孕周第 90 百分位数
- 胎儿腹围较其他参数大
- 晚期妊娠可见皮下脂肪增厚
- 常伴羊水过多
- 与生长过度综合征有关
- 患糖尿病孕妇的胎儿中常见

• 中脑水管梗阻

- 梗阻性脑积水
 - 侧脑中、重度增宽（> 15 mm）
 - 第三脑室增宽
 - 脉络膜悬浮征
 - 透明隔腔可消失
- 颅后窝池结构正常
 - 无 II 型 Chiari 畸形（II 型小脑扁桃体下疝畸形）、丹迪-沃克畸形等导致脑积水的病因存在
- X 连锁遗传：男性胎儿的拇指内收畸形

• 颅内囊肿

- 蛛网膜囊肿
 - 偏中轴
 - 单纯囊性
 - 大小常不改变，但也可因囊肿阻碍脑脊液循环而逐渐增大
- 神经胶质室管膜瘤
 - 偏中轴
 - 中线处
 - 从前向后延伸
 - 可多发
 - 蛋白质含量高：MR T_1WI 成像可为高信号

不常见诊断的有用线索

- 全前脑序列
 - 叶状全前脑常与严重脑室扩张和大头畸形有关
 - 寻找有无侧脑室前角融合
 - 寻找有无脑回跨过脑中线相连
 - 寻找有无大脑镰对位异常
 - 头围较小常与无叶全前脑和半叶全前脑有关（不伴较大的背侧囊肿时）
- 中枢神经系统肿瘤
 - 颅内实性肿瘤内含多普勒血流信号
 - 位于小脑幕上方但确切位置很难判定
 - 肿瘤病灶显示之前常表现为脑积水
 - 生长速度较快
- Beckwith-Wiedemann 综合征
 - 胎儿过度生长综合征

寻找有无其他相关异常

- 脐膨出
- 巨舌症
- 肾肥大、肝脾大、偏身肥大征

罕见诊断的有用线索

- 积水性无脑畸形
 - 头围一般正常但也可出现大头畸形
 - 小脑幕上方充满液体
 - 大脑镰存在
 - 颅后窝池正常
 - 可能存在大脑颞中叶和枕内叶
 - 因由大脑后部分循环供血故得以保存
- II型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形)
 - 尽管与脑室扩张相关, 但头围大小多正常
 - 寻找有无相关的神经管缺陷
 - 颅内表现
 - “香蕉”形小脑征
 - “柠檬”头征
 - 颅后窝池消失

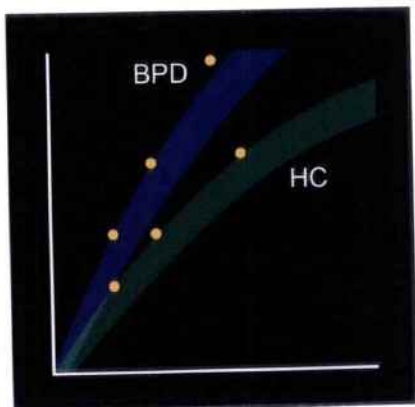
其他重要信息

- 胎儿预后与下述情况相关
 - 中脑水管梗阻
 - 进行引流后一般预后较好
 - 与 X 染色体有关的分型与严重智力发育障碍相关
 - 全前脑序列
 - 无叶全前脑、脑发育不全和前脑畸形是致死性的
 - 半叶全前脑通常是致死性且有严重智力发育障碍
 - 叶状全前脑预后不一, 通常是非致死性的
 - 中枢神经系统肿瘤
 - 预后不良: 30 周前诊断病死率是 97%
 - 积水性无脑畸形
 - 预后不良: 50% 的新生儿 1 个月内死亡
 - 85% 婴儿在 1 岁内死亡
 - II型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形)
 - 补充叶酸可明显降低复发风险
 - 预后取决于神经管缺陷的程度以及有无其他系统异常

家族遗传



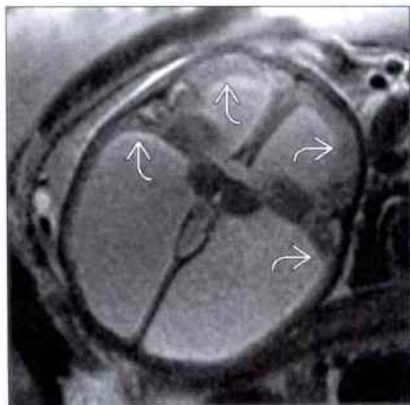
巨大儿



(左图) 超声横切面显示胎儿颅内结构正常, BPD 和 HC 接近同孕周均值 +2SD。新生儿出生时基本正常, 其母亲的头围亦较大

(右图) 图表显示胎儿的 BPD 和 HC 大于同孕周第 95 百分位数。胎儿较大, 新生儿出生时基本正常且无病理性过度生长综合征的表现

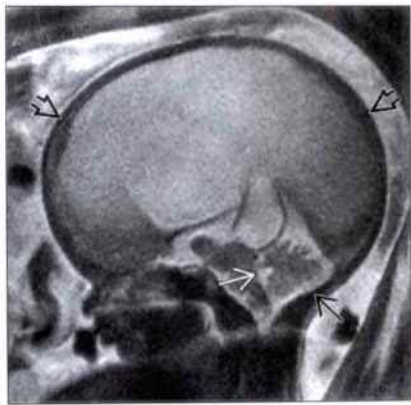
中脑水管梗阻



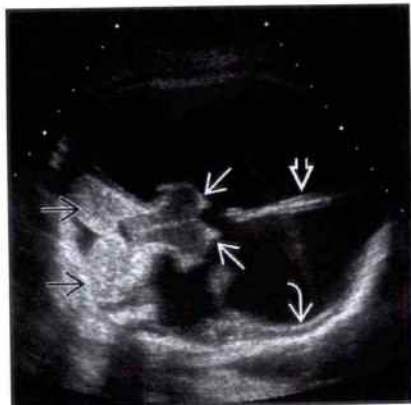
(左图) MR T₂WI 显像横切面显示胎儿严重脑积水伴皮质层变薄 \Rightarrow ，排除了积水性无脑畸形

(右图) MR T₂WI 显像矢状切面显示其小脑和颅后窝池正常 \Rightarrow ，排除了 Chiari II 型畸形、丹迪-沃克畸形等引起的脑积水。第四脑室正常 \Rightarrow ，提示梗阻部位较高，位于中脑水管。注意头颅 \Rightarrow 明显增大。

中脑水管梗阻



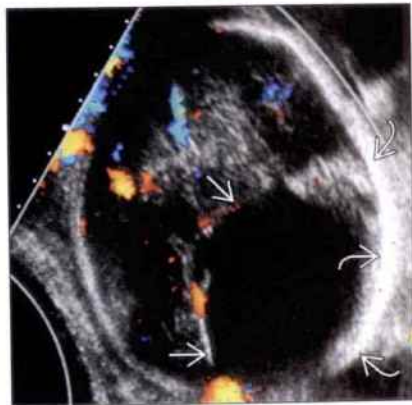
中脑水管梗阻



(左图) 斜冠状切面显示胎儿脑中线完整 \Rightarrow ，脑实质变薄 \Rightarrow 。丘脑 \Rightarrow 和小脑 \Rightarrow 正常。多普勒超声探查有血流信号，证实此例是严重的脑积水而非积水性无脑畸形

(右图) 横切面显示胎儿颅内一较大的蛛网膜囊肿 \Rightarrow ，在颅顶 \Rightarrow 产生占位效应，妊娠晚期该囊肿明显增大进而引起脑积水

颅内囊肿



全前脑序列



(左图) MR T₂WI 显像矢状切面显示胎儿头颅明显增大，内充满液体。胎儿侧面观可见扁平鼻 \Rightarrow 和眼球发育的线迹 \Rightarrow 。面部异常很常见，但并非所有的全前脑均可见面部异常。(最后的诊断是全前脑畸形)

(右图) 无叶全前脑大头畸形的尸体照片。面部无明显异常，染色体核型亦正常，并非所有的全前脑均与染色体非整倍体有关

全前脑序列



大头畸形

中枢神经系统肿瘤



中枢神经系统肿瘤



(左图) 超声矢状切面显示胎儿颅内一较大的混合性肿块, 内含囊性 \rightarrow 和实性 \rightarrow 成分, 颅内几乎无正常的脑组织结构。胎儿头颅明显增大

(右图) 该病例的大体照片: 因颅内的畸胎瘤使得头颅明显增大, 畸胎瘤延展至口腔

Beckwith-Wiedemann 综合征



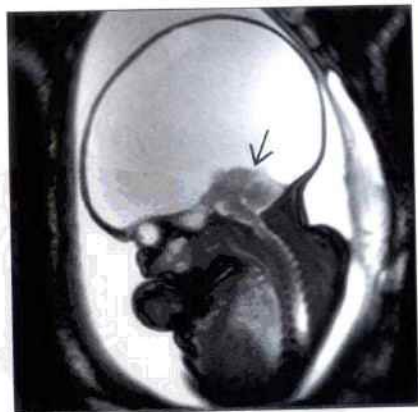
Beckwith-Wiedemann 综合征



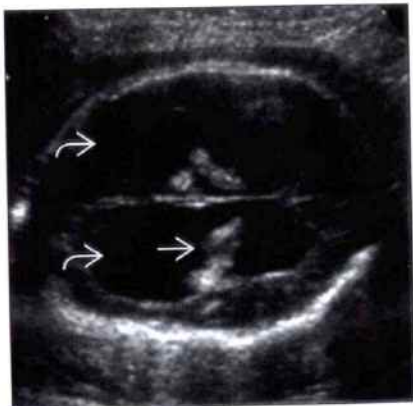
(左图) 三维超声冠状切面显示胎儿过度生长的巨舌 \rightarrow , 同时也伴有 Beckwith-Wiedemann 综合征的肝脾大的特征

(右图) 另一例 Beckwith-Wiedemann 综合征胎儿, 经腹冠状切面显示肾明显增大。孕 30 周, 右肾长径 4.8cm, 左肾长径 6.9cm(测量键)。出生后临床诊断为 Beckwith-Wiedemann 综合征

积水性无脑畸形



II 型 Chiari 畸形



(左图) MR T₂WI 影像矢状切面显示胎儿头颅巨大, 但颅内未见脑组织。头围和双顶径测量值均 > 同孕周 99 百分位数。颅后窝池 \rightarrow 正常

(右图) 一例脊髓脊膜膨出胎儿, 超声横切面显示其脉络膜悬带 \rightarrow 、脑室增宽 \rightarrow 和头颅明显增大。因胎儿头颅过大故需剖宫产终止妊娠。II 型 Chiari 畸形胎儿的头围正常更为常见

鉴别诊断

常见

- 母亲宫内感染
 - 巨细胞病毒感染
 - 弓形虫感染
 - 水痘病毒感染

罕见（但重要）

- 畸胎瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 宫内感染的影像表现多有重叠
 - 最常见是肝内和颅内的钙化灶
 - 颅内钙化灶多不伴声影且较小
- 需要母体和胎儿血清学检查明确诊断

常见诊断的有用线索

- 巨细胞病毒感染
 - 最常见的先天感染
 - 多数存活者都是 < 2 岁的婴幼儿
 - 大脑是最容易受累的器官
 - 钙化灶（多数位于脑室周围）、脑室增宽、小头畸形

- 其他表现包括胎儿宫内发育迟缓、肝脾大、心肌病、肠管回声增强和水肿
- 弓形虫感染
 - 比较确定的宿主是猫，其粪便内的囊合子
 - 人类感染主要是通过接触污染的唾液、水和吃未煮熟的肉
 - 颅内和肝内的钙化灶不伴声影
 - 颅内的钙化灶可位于脑室周或散在分布
 - 其他表现包括：脑室增宽、胎儿宫内发育迟缓和肠管回声增强
- 水痘病毒感染
 - 母亲感染水痘病毒后通过胎盘传播感染胎儿
 - 肝内和颅内钙化灶
 - 亦可见于肝内、心脏和肾内
 - 因胎儿吞咽神经受损可导致羊水过多
 - 肢体发育不全和挛缩
 - 因单侧麻痹实时扫查可见膈肌反向运动
 - 新生儿可见依皮区分布的皮肤病变

罕见诊断的有用线索

- 畸胎瘤
 - 是胎儿最常见的颅内肿瘤
 - 颅内较大的混合性肿块，内含囊性和实性成分
 - 钙化是最具有特征性的表现但并非所有病例都出现

巨细胞病毒感染

巨细胞病毒感染

（左图）超声冠状切面显示胎儿侧脑室前角室周的钙化灶 []，仅有少许声影，这是典型的

（右图）新生儿 CT 平扫显示室周 [] 和基底节 [] 的多发钙化。患儿同时伴有小头畸形和脑室增宽等先天性巨细胞病毒感染的特征表现



弓形虫感染



弓形虫感染



(左图) 超声横切面扫查显示胎儿颅内室周和脑实质内的钙化灶 \rightarrow 。这些病灶很小, 很容易漏诊。出生后检查证实了产前的超声所见

(右图) 超声冠状切面显示肠管回声增强 \rightarrow 。许多先天性感染都可出现颅内钙化灶和肠管回声增强的非特异性征象, 因此病史很重要。母/胎血清学检查对确诊有重要意义

水痘病毒感染



水痘病毒感染



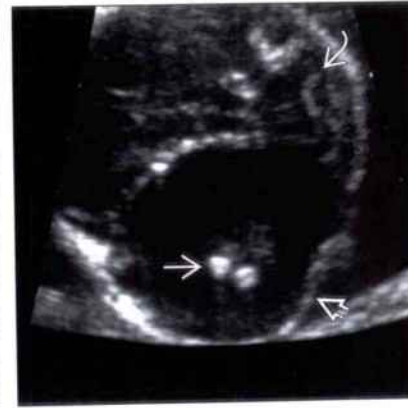
(左图) 胎儿上肢超声扫查显示末端的横向缺损 \rightarrow 。可见近端尺骨 \rightarrow 和桡骨 \rightarrow , 但腕关节和手缺失

(右图) 出生后的大体照片显示水痘病毒感染引起的短小的残存手指, 同时可发现一些水痘病毒感染的其他表现: 沿皮节分布的皮肤病变; 脉络膜视网膜炎和不同程度的神经功能障碍

畸胎瘤



畸胎瘤



(左图) 17周的胎儿, 超声冠状切面扫查, 可见胎儿头大(与胸腔相比), 脑实质内的大的实性肿块 \rightarrow , 内见钙化灶并伴声影 \rightarrow 。钙化是最特征性的表现, 但并非所有的病例均出现

(右图) 超声横切面显示产后宫腔内一较大的囊性畸胎瘤, 内见多个钙化灶 \rightarrow 。肿块向外膨出 \rightarrow , 并使小脑 \rightarrow 变形

鉴别诊断

常见

- 颅内出血

罕见（但重要）

- 中枢神经系统肿瘤
 - 畸胎瘤
 - 星形细胞瘤
 - 颅咽管瘤
 - 脉络丛乳头状瘤
 - 脂肪瘤
 - 原发性神经外胚层瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 多普勒超声对评价颅内占位病变很重要
 - 颅内出血性病变（ICH）无血流信号
 - 肿瘤内可见血流信号
 - 瘤内也可有出血，故完整扫描病灶对检测血流信号很重要
- 随访观察有助于诊断
 - ICH 可随着时间变化发展成脑软化症和空洞脑
 - 许多肿瘤呈快速生长
- MR 有助诊断颅内占位的性质
 - 对血液分解产物敏感
 - 可更好地判定血肿或肿瘤的范围
- 不同类型肿瘤的影像表现有重叠（畸胎瘤，星形细胞瘤，颅咽管瘤，原发性神经外胚层瘤）
 - 鉴别诊断虽很难但却并不需要
 - 预后普遍都较差
 - 大多数位于小脑幕上方
 - 难以判定确切的来源
 - 可穿过颅底进入口腔
 - 可导致较大的颅内结构形态改变
 - 脑积水很常见
 - 丘脑发育不全引起吞咽障碍导致羊水过多
- 要注意鉴别脂肪瘤和脉络丛乳头状瘤，这两种病变预后相对较好

常见诊断的有用线索

- 颅内出血
 - 出血可发生于脑实质内、室管膜下、脑室内或硬膜下
 - 应用多普勒明确病变内无血流信号
 - 判断有无因血管畸形而引起的出血

- 典型表现是颅内无血供的高回声肿块
- 多位于小脑幕上方
- 颅后窝池很少见
- 脑室内出血表现为形状不规则、增大的脉络膜丛
 - 还要寻找有无室管膜不规则、回声增高的陈旧性出血的残留征象
- 能在产前诊断的颅内出血通常范围较大
 - 正常颅内结构变得模糊
- 早期的出血点呈高回声
- 随着时间变化，回声逐渐降低
 - 寻找有无演变为脑软化症和空洞脑
 - 可发展成脑积水
- MR 对血液的分解产物很敏感，故有助诊断
 - T₁WI 高信号（高铁血红蛋白）
 - T₂WI 低信号

罕见诊断的有用线索

- 畸胎瘤
 - 占颅内肿瘤的 50%
 - 含囊性和实性成分的混合性肿块
 - 典型畸胎瘤位于中线上
 - 钙化是典型特征但并非所有病例均有
 - 可占据整个颅腔并穿过颅底延伸至口腔
- 星形细胞瘤
 - 实性肿块
 - 来自大脑半球
 - 可见于结节性硬化病
 - 最常位于室间孔
- 颅咽管瘤
 - 来自于颅咽囊，即口腔顶部的神经外胚层组织囊
 - 蝶鞍上脑中线处的肿瘤
 - 常伴钙化
 - 与畸胎瘤难以鉴别
- 脉络丛乳头状瘤
 - 可位于脑室系统的任何部位
 - 最常见于侧脑室
 - 边界清，叶状，高回声的肿块
 - 由于脑脊液产生过多引起脑积水
 - 迅速出现
 - 肿块亦可阻塞脑室引起双侧侧脑室不对称扩张
- 脂肪瘤
 - 边界清的高回声肿块
 - 中线上或位于侧脑室
 - 50% 的中线脂肪瘤与胼胝体发育不全相关
 - 可多发

- 原发性神经外胚层瘤
 - 高度恶性的小细胞瘤
 - 起源于神经鞘
 - 生长速度极快
 - 与其他颅内肿瘤难以鉴别

其他重复信息

- 胼胝体发育不全的表现
 - 透明隔腔缺失
 - 第三脑室上抬，冠状面呈三叉状
 - 泪滴状侧脑室
 - 中线处的囊肿或脂肪瘤

选择性鉴别诊断思路

- 脑室内占位
 - 脉络膜囊肿
 - 与 18 三体有关，但正常胎儿亦很常见
 - 较大者可与脉络丛乳头状瘤混淆
 - 囊性而非实性

- 随访观察可消退
- 不伴脑积水
- 脉络丛乳头状瘤
 - 常伴脑积水
- 脂肪瘤
 - 不伴脑积水
- 颅内出血
 - 随时间可逐渐变化
 - 可演变成脑软化症或空洞脑病灶
 - 随空洞脑进展脑积水可加重
- 颅内肿块伴钙化
 - 畸胎瘤
 - 最常见
 - 可位于颅内任何部位
 - 颅咽管瘤
 - 蝶鞍上方，但往往因病灶较大难以判断来源
 - 宫内感染可引起多发钙化灶但不形成肿块

颅内出血



颅内出血



(左图) 超声冠状切面显示胎儿颅内较大的脑实质内出血，使正常颅内结构变形。

(右图) 超声冠状切面能量多普勒显示大脑中动脉内血流信号，但“肿块”内却无血流信号，需常规应用彩色多普勒超声排除颅内肿瘤。

颅内出血

(左图) 单绒毛膜囊双胎死亡，超声斜横切面可显示胎儿脑室内出血，同时伴有脑积水



(右图) 经腹超声斜横切面显示脑室内混合回声的血块，室管膜回声明显增高



畸胎瘤

(左图) 超声横切面显示胎儿颅内较大的畸胎瘤完全取代了正常的脑组织

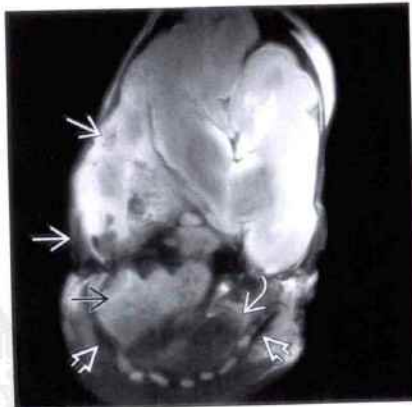


(右图) 超声矢状切面显示该病例畸胎瘤已延伸至口腔内，畸胎瘤部分为囊性，部分为实性，囊性部分妨碍了口腔闭合。胎儿的下唇和下颌向前突出

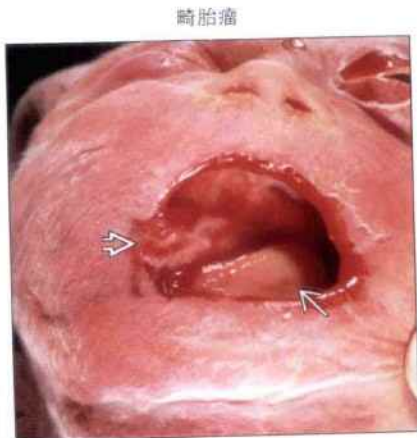


畸胎瘤

(左图) 出生后MR的T₂WI显像冠状切面显示一较大的中轴外侧的肿瘤，颅内侵犯至口腔部，使下颌打开，舌移位



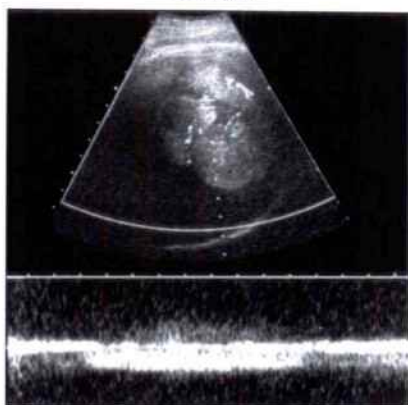
(右图) 该病例的大体照片显示肿瘤引起右侧面部变形。从口腔内可以看到肿瘤，肿瘤使得舌移位



颅咽管瘤



颅咽管瘤



(左图) 超声横切面显示胎儿颅内一较大的高回声肿块, 边界清, 位于脑中线处 \rightarrow 。此表现无特异性, 很容易误诊为脑实质内出血性病灶

(右图) 脉冲多普勒显示肿块内有血流信号, 证明这是肿瘤而非出血性病灶

脉络丛乳头状瘤



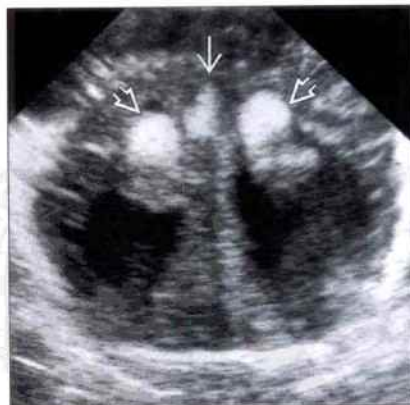
脉络丛乳头状瘤



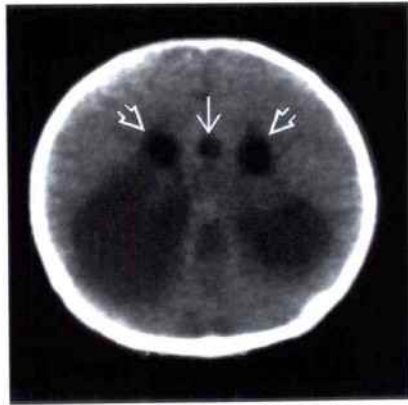
(左图) 超声横切面显示胎儿右侧侧脑室内边界清, 分叶状的高回声肿块 \rightarrow , 同时伴有明显的脑积水

(右图) 出生后增强 CT 显示肿块内呈增强的高信号 \rightarrow , 同时伴有严重脑积水和室管膜下水肿 \rightarrow 。因脑脊液产生过多引起脑积水

脂肪瘤



脂肪瘤



(左图) 超声横切面显示胎儿颅内 3 个高回声病灶, 分别位于脑中线处 \rightarrow 和左右侧脑室内 \rightarrow

(右图) 平扫 CT 横切面证实为大脑半球间 \rightarrow 和侧脑室内 \rightarrow 脂肪瘤。侧脑室内“泪滴状”。胎儿同时有胼胝体发育不全, 是脂肪瘤常见的相关异常

鉴别诊断

常见

- 扫查切面不标准造成的假象
- 颅后窝池扩大
- 丹迪-沃克畸形：典型的
- 丹迪-沃克畸形：变异型
- 蛛网膜囊肿

不常见

- 小脑发育不良
- 盖仑静脉畸形
- 动静脉瘘

重要信息

鉴别诊断要点

- 熟悉颅后窝的正常解剖结构
 - 颅后窝池 ≤ 10 mm
 - 测量小脑大小
 - 中期妊娠时小脑横径 (mm) \approx 孕周
 - 晚期妊娠测量值需与正常值对照
 - 小脑呈双叶状且左右对称
- 判断有无小脑蚓部发育不良或缺失
 - 丹迪-沃克综合征伴有小脑蚓部发育不良或缺失
 - 注意斜横切面
 - 可形成小脑蚓部缺失的假象
 - 晚期妊娠可观察正中矢状切面
 - 小脑蚓部是两小脑半球中间的高回声结构
- 多普勒超声至关重要
 - 囊肿可能实际上是血管畸形
 - 形成血栓时无血流信号
 - 可看到血块声像
 - MR 可区别无血流和高速血流
 - 血栓的信号表现不一，取决于血块内血液的分解产物

常见诊断的有用线索

- 扫查切面不标准造成的假象
 - 偏冠状切面扫查时可形成颅后窝池扩大甚至丹迪-沃克综合征的假象
- 颅后窝池扩大
 - 测量小脑和颅骨内侧缘间的距离
 - 小脑和高回声的硬脊膜间的直线距离
 - > 10 mm 为颅后窝池扩大
 - 小脑和小脑蚓部正常

- 详细扫查颅后窝结构
 - 仔细观察脑实质
 - 与 18 三体有一定相关性
- 单独出现时无明确的临床意义
- 丹迪-沃克畸形：典型的
 - 小脑蚓部缺失或严重发育不良
 - 第四脑室和增大的颅后窝池 / 颅后窝池囊肿相通
 - 窦汇窦腔 (上矢状窦、直窦和枕窦的汇合处) 上抬
 - 早期妊娠时不应作此诊断
 - 此时正常的菱脑是囊性的
 - 70% ~ 90% 伴有其他结构异常
 - 50% 伴有染色体异常
 - 亦伴其他中枢神经系统畸形，包括胼胝体发育不全、脑膨出、多小脑回、灰质异构和全前脑
 - 产前可发展为脑积水
 - 出生后脑积水更多见
- 丹迪-沃克畸形：变异型
 - 小脑下蚓部部分缺失 / 发育不良
 - 17 周前小脑蚓部尚未完全形成
 - 与标准型不同，窦汇窦腔位置正常
 - 避免过度诊断
 - 注意斜切面扫查时可造成假象
 - 如果早期妊娠发现，应追踪至 18 周待小脑蚓部发育完全
 - 可伴有其他的神经系统畸形和颅外病变
 - 发生率和标准型相同
- 蛛网膜囊肿
 - 无回声中偏中轴线的囊肿
 - 内含脑脊液
 - 发生于胎儿大脑的凸面最多见
 - 1/3 位于颅后窝池
 - 若发生于颅后窝，正常的硬脊膜皱褶可移位
 - 囊肿大小不一
 - 需监测其变化
 - 如增长过快可引起梗阻性脑积水
 - 可表现为颅骨内侧的扇形结构
 - 如位于中线、小脑幕上方，注意扫查有无胼胝体发育不全
 - 多数散发，但亦可见于一些综合征
 - 应考虑羊膜腔穿刺

不常见诊断的有用线索

- 小脑发育不良

- 小脑存在但比同孕周小，使颅后窝池增宽
- 需与小脑半球萎缩鉴别
 - 小脑萎缩时小脑半球小，小脑叶间裂隙增宽
 - 小脑发育不良时小脑半球小，但小脑叶间裂隙无增宽，与小脑叶成比例
- 可为单纯性或染色体和其他结构异常相关
 - 13 三体，18 三体
 - 脑桥小脑发育不良（罕见）
 - 与 X 染色体有关的分型小脑发育不良（罕见）
- 盖仑静脉畸形
 - 中线处的长形囊状结构
 - 位于帆间池和四叠体池
 - 向后方枕角区延伸
 - 实际上是前脑中静脉（Markowski）
 - 多普勒显示其内涡状血流
 - 高速低阻的动脉血流
 - 晚期妊娠因高排血量心力衰竭出现胎儿水肿
 - 极少伴血栓形成
- 扫描管腔内的低回声血块
 - 血块内可见钙化
- 动静脉瘘
 - 血管局限性扩张
 - 灰阶超声可表现为囊状管腔
 - 彩色多普勒超声显示其内血流方向多变
 - 相关的脑膜动静脉扩张
 - 扫查有无继发改变
 - 脑积水
 - 缺血性改变，如脑室扩张、室周白质软化、孔洞脑
 - 颅内出血
 - 脑实质萎缩
 - 颅缝早闭
 - 因血液分流可导致胎儿水肿
 - 心脏扩大是早期改变
 - 动静脉瘘在宫内可进展且血液分流增加

颅后窝池扩大



颅后窝池扩大

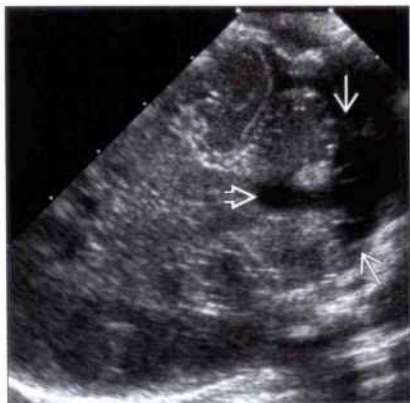


（左图）横切面显示颅后窝池测量值 $> 10 \text{ mm}$ （测量键），多次重复测量结果均一致，未发现其他解剖结构异常

（右图）MR T_2WI 矢状切面显示该胎儿小脑蚓部 \Rightarrow 和第四脑室正常 \rightarrow 。因此该病例并非丹迪-沃克畸形而是单纯的颅后窝池扩大

扫查切面不标准造成的假象

(左图) 斜冠状切面显示胎儿颅后窝池明显扩张 \rightarrow ，提示小脑蚓部下部缺失 \rightarrow (变异型 DW)。横切面显示颅后窝池完全正常



丹迪-沃克畸形：典型的

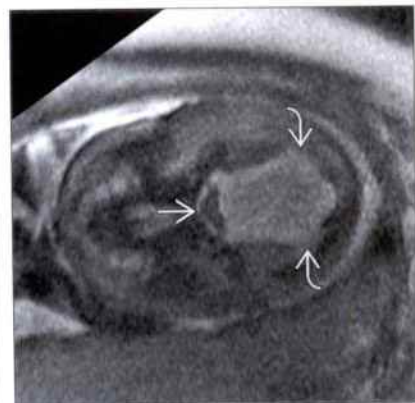


(右图) MR T₂WI 矢状切面显示窦汇窝腔 \rightarrow 明显上抬，同时可见一较大的颅后窝池囊肿 \rightarrow ，第四脑室 \rightarrow 上方未见小脑蚓部。胎儿有多发异常，包括胼胝体发育不全和脑半球间囊肿

丹迪-沃克畸形：典型的



丹迪-沃克畸形：典型的



(左图) 超声冠状切面显示胎儿颅后窝池 \rightarrow 内一较大的囊肿，两侧小脑半球未显示，出生后证实诊断

(右图) MR T₂WI 横切面显示颅后窝池紧靠脑干的一较大的囊肿 \rightarrow ，脑干 \rightarrow 扁平，小脑蚓部缺失，两侧小脑半球发育不良

丹迪-沃克畸形：变异型



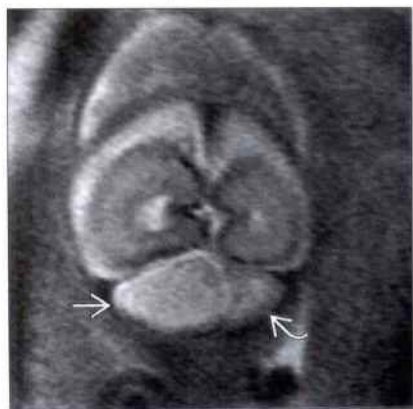
丹迪-沃克畸形：变异型



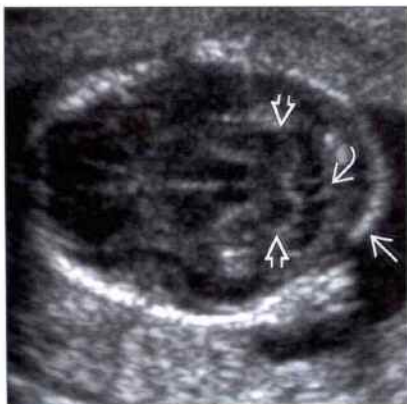
(左图) 超声横切面扫查显示胎儿小脑半球下部分开 \rightarrow ，因小脑下蚓部缺失造成颅后窝池与第四脑室 \rightarrow 相通

(右图) 超声冠状切面显示颅后窝池 \rightarrow 与第四脑室相通，小脑半球轻度发育不良 \rightarrow ，经横切面扫查证实

蛛网膜囊肿



小脑发育不良



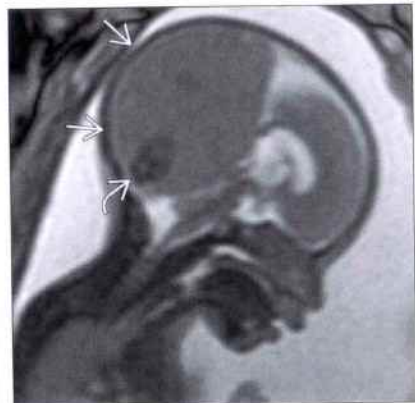
(左图) MR T_2WI 冠状切面显示胎儿小脑幕下方的蛛网膜囊肿 \rightarrow ，造成小脑 \rightarrow 移位，另一幅图像显示小脑蚓部完整，藉此征象可与丹迪-沃克综合征的囊肿鉴别

(右图) 横切面显示小脑半球 \rightarrow 较小导致颅后窝池相对扩大 \rightarrow ，同时伴有枕后皮层增厚 \rightarrow 和肾回声增强，胎儿染色体核型是13三体

盖仑静脉畸形



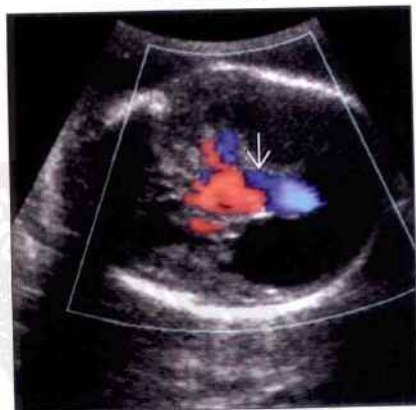
盖仑静脉畸形



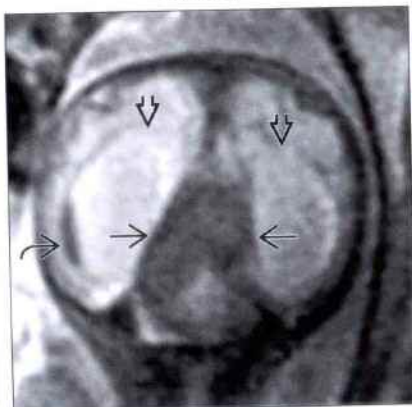
(左图) 超声斜横切面显示胎儿颅后窝内较大的“囊肿” \rightarrow ，内见高回声结节 \rightarrow ，彩色多普勒超声于其内未显示血流信号

(右图) 该病例 MR T_2WI 矢状切面显示颅后部一较大的、偏中线的囊肿 \rightarrow ，呈中等强度信号。超声图像中高回声结节在 MR 上为低信号的血块 \rightarrow ，为盖仑静脉瘤内血栓

盖仑静脉畸形



动静脉瘘



(左图) 彩色多普勒超声斜横切面显示胎儿颅内中线处较大的长形“囊状结构”内的血流信号 \rightarrow 。发现颅内囊性病灶需常规借助多普勒超声排除血管畸形

(右图) MR T_2WI 冠状切面显示两大脑半球间的血块 \rightarrow ，脑室增宽 \rightarrow 和脑室内出血 \rightarrow ，出生后证实为硬脑膜动静脉瘘伴血栓形成

鉴别诊断

常见

- II型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形)
- 丹迪-沃克畸形: 典型的
- 丹迪-沃克畸形: 变异型
- 蛛网膜囊肿
- 颅后窝池扩大
- 颅后窝池扩大 (假性的)

不常见

- 小脑发育不良
- 菱脑融合
- Joubert 综合征

重要信息

鉴别诊断要点

- 评估小脑大小和形状
 - 测量小脑横径
 - 晚期妊娠前孕周 = 小脑横径
 - 与正常值对照确定测量结果所在的百分位数
- 小脑 / 小脑蚓部缺失或部分缺失
 - 如有小脑蚓部缺失, 考虑丹迪-沃克畸形序列
 - 可能伴有颅后窝池囊肿
 - 如小脑蚓部虽存在但变形或受压, 需考虑颅后窝池内有无蛛网膜囊肿
- 小脑显示较小
 - 确认小脑是真的小还是因为颅后窝池扩大而显得小
 - 如小脑大小正常, 可能是颅后窝池增宽或蛛网膜囊肿
- 小脑变扁平或呈“香蕉”形
 - 考虑 II 型 Chiari 畸形
 - 注意有无相关的神经管缺陷

常见诊断的有用线索

- II 型 Chiari 畸形 (II 型小脑扁桃体下疝畸形)
 - 颅后窝内小脑呈“香蕉”形
 - 小脑变扁平
 - 环绕中脑周围
 - “柠檬”头征
 - 指头颅的前额扁平 and 头形变长的表现
 - 晚期妊娠典型表现常消失
 - 表现无特异性, 正常胎儿亦可看到
 - 颅后窝池减小或消失
 - 颅后窝内结构经枕骨大孔向下移位 (小脑扁

扁桃体)

- 脑室增宽
 - 通常为轻度但可随妊娠逐渐进展
- 如果出现了典型的颅内声像, 应仔细寻找相关的开放性神经管缺陷 (ONTD)
 - 有时尽管颅内表现已很明显, 但神经管缺陷病灶仍较小
 - 表面可有皮肤覆盖
 - 椎体后面的椎弓两个骨化点分开
 - 矢状切面扫查时可见表面覆盖的囊 (80% 可见)
- 病变脊柱段可侧弯或后凸
- 寻找有无内翻足和其他异常
- 丹迪-沃克畸形: 典型的
 - 小脑蚓部缺失
 - 较大的颅后窝池囊肿
 - 第四脑室与颅后窝池囊肿相通
 - 窦汇窦腔 (上矢状窦、直窦和枕窦的汇合处) 上抬
 - 寻找有无其他相关异常 (70% ~ 90% 可见)
 - 胼胝体发育不全
 - 开放性神经管缺陷
 - 灰质异位
 - 染色体异常
 - 心脏畸形
- 丹迪-沃克畸形: 变异型
 - 较轻的丹迪-沃克畸形
 - 小脑下蚓部缺失或发育不良
 - 第四脑室与颅后窝池相通
 - 横切面上可见第四脑室呈“匙孔”征
 - 颅后窝池可正常
 - 避免过度诊断
 - 小脑蚓部 17 周后才发育完全
 - 斜冠状切面可形成小脑蚓部缺失的假象
- 蛛网膜囊肿
 - 1/3 发生于颅后窝
 - 小脑蚓部完整
 - 囊肿与第四脑室不通
 - 因囊肿的占位效应, 小脑常变形
- 颅后窝池扩大
 - 颅后窝池宽径 > 10 mm
 - 保证测量准确
 - 测量切面应显示透明隔腔
 - 可出现小脑相对小的假象

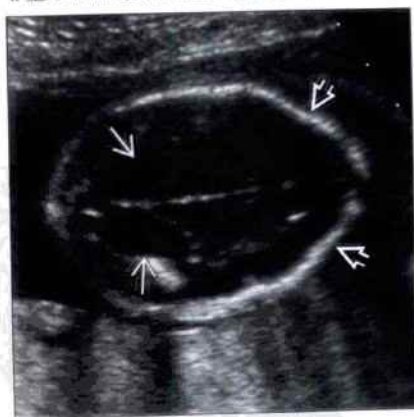
- 小脑横径实际测量值在同孕周的正常范围内
- 多为偶然发现，无明确临床意义
- 可能是 18 三体综合多发异常的表现之一
- 颅后窝池扩大（假性的）
 - 斜冠状切面扫查时可造成颅后窝池扩大的假象

不常见诊断的有用线索

- 小脑发育不良
 - 小脑横径测值小于同孕周的正常值
 - 小脑半球形态正常
 - 小脑半球叶间裂隙正常（叶间隙增大是小脑萎缩而非发育不良）
 - 寻找有无其他结构异常
 - 与染色体核型异常有关
- 菱脑融合
 - 先天性小脑半球融合
 - 小脑蚓部发育不全
 - 小脑小，呈“球”状
 - 不能显示典型的双叶状小脑半球

- 第四脑室形态异常（出生后 MR 第四脑室呈“笔尖”状）
- 寻找有无其他颅内病变
 - MR 辅助判断有无其他颅内病变
- Joubert 综合征
 - 小脑半球间见中线裂
 - 提示脚间池扩大
 - 同时合并脑室扩张、脑膨出、多指/趾、小阴茎
 - 可与丹迪-沃克畸形混淆
 - 胎儿 MR 中的“磨牙”征
 - 脚间池变深
 - 小脑上脚增厚，延长
 - 蚓部发育不良
 - 中脑异常（前后径变小）
 - 胎儿呼吸急促，频率达 140 ~ 160 次/分
 - 常染色体隐性遗传
 - 询问家族史
 - 再次妊娠时进行遗传咨询

II 型 Chiari 畸形（II 型小脑扁桃体下疝畸形） II 型 Chiari 畸形（II 型小脑扁桃体下疝畸形）

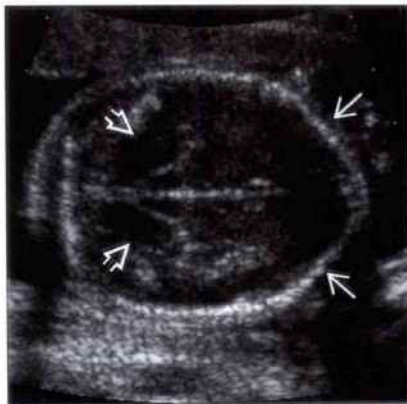


（左图）超声横切面扫查显示典型的“香蕉”小脑 \Rightarrow 围绕着脑干以及“柠檬”头征 \Rightarrow ，这些征象提示需仔细扫查胎儿有无相关的 ONTD

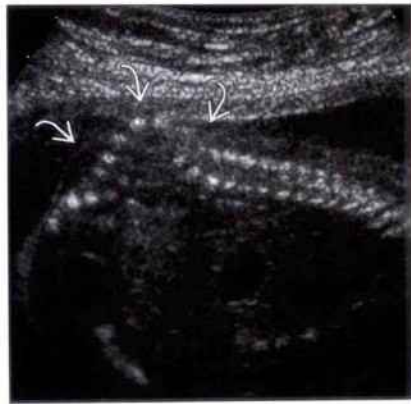
（右图）与左图为同一胎儿。超声矢状切面扫查可见胎儿位于颈椎处小的神经管缺陷 \Rightarrow ，若无相关的颅内表现，此神经管缺陷很容易漏诊

II型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形) II型 Chiari 畸形 (II型小脑扁桃体下疝畸形)

(左图) 超声筛查横切面显示因受压形成的“香蕉”小脑 \Rightarrow ，同时有“柠檬”头 \rightarrow

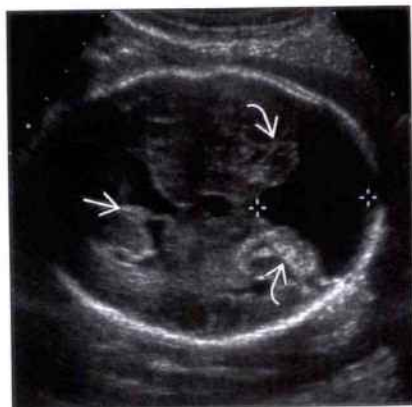


(右图) 超声矢状切面扫查发现腰椎段开放性神经管缺陷，病灶处脊柱明显后凸 \rightarrow



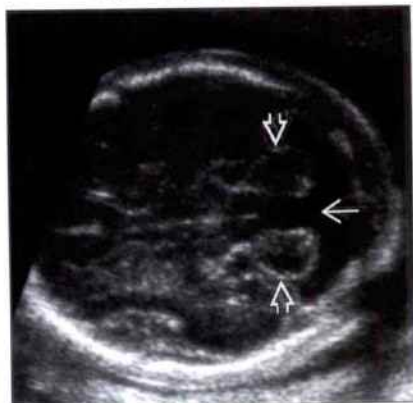
丹迪 - 沃克畸形：典型的

(左图) 超声横切面显示胎儿小脑蚓部缺失，第四脑室和颅后窝池相通（测量键），小脑半球 \Rightarrow 较小且分开，另外可见透明隔腔缺失 \rightarrow



丹迪 - 沃克畸形：变异型

(右图) 孕 22 周胎儿常规超声筛查，斜横切面显示小脑 \Rightarrow 呈双叶状，小脑蚓部缺失 \rightarrow



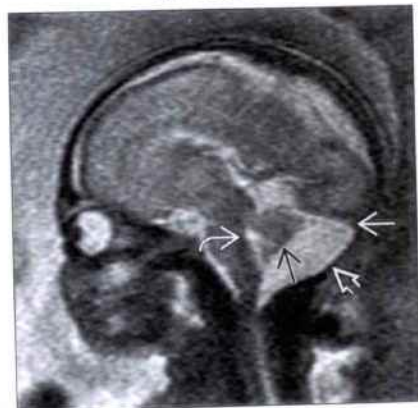
丹迪 - 沃克畸形：变异型

(左图) 33 孕周胎儿超声扫查，横切面显示第四脑室下部与颅后窝池相通 \rightarrow (“匙孔”型缺失)，小脑蚓部缺失相对较小。丹迪 - 沃克畸形包括了从非常严重到轻度的缺陷序列



蛛网膜囊肿

(右图) MR T₂WI 矢状切面显示颅后窝内的蛛网膜囊肿 \Rightarrow ，小脑蚓部 \rightarrow 完整，室汇窦腔 \rightarrow 位置正常，囊肿与第四脑室 \rightarrow 不相通

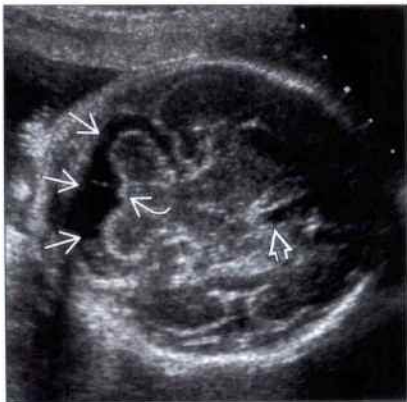


小脑异常

颅后窝池扩大（假性的）



颅后窝池扩大（假性的）



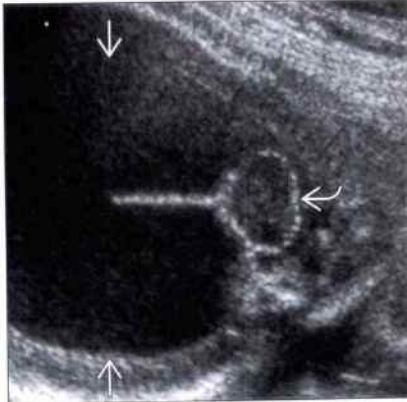
（左图）超声斜冠状切面颅后窝池看似扩大，测量宽13 mm（测量键）

（右图）与左图为同一胎儿。超声显示透明隔腔 \Rightarrow 横切面，测量颅后窝池 \Rightarrow 宽度实际是9 mm，在正常范围。中线处还可以看到小脑蚓部 \Rightarrow 。扫查角度过于偏斜可造成颅后窝池扩大的假象。

小脑发育不良



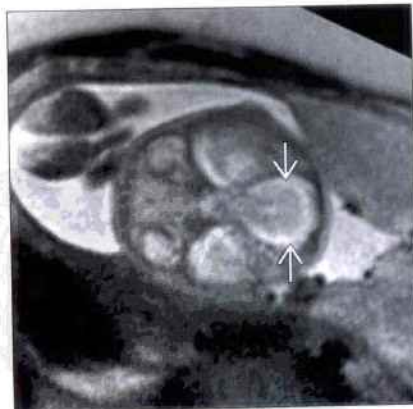
菱脑融合



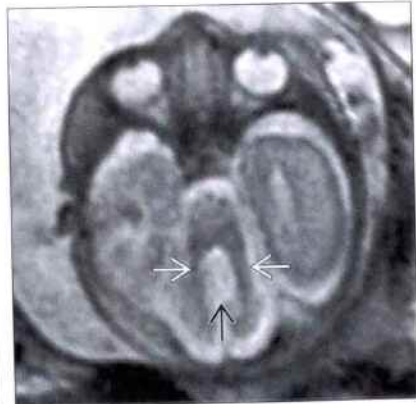
（左图）超声横切面显示18三体征胎儿的小脑较小 \Rightarrow ，在同孕周（30周）的第5百分位数，颅后窝池扩大 \Rightarrow ，测量值1.3 cm。近足月时胎儿宫内死亡。

（右图）超声斜冠状切面显示小脑较小，呈球形 \Rightarrow ，未见正常的小脑半球分界和小脑蚓部结构，这些是菱脑融合的典型表现，同时还伴有叶状全前脑 \Rightarrow 。

菱脑融合



Joubert 综合征



（左图）MR T₂WI横切面显示胎儿小脑很小，未见正常的小脑半球分界 \Rightarrow ，小脑看起来像均质的“球形”软组织肿块，未见小脑蚓部。

（右图）MR T₂WI斜横切面显示Joubert综合征的“磨牙”征，这是由两侧小脑半球间隙 \Rightarrow 及其两侧延长的小脑上脚 \Rightarrow 所形成。

鉴别诊断

常见

- 脊髓脊膜膨出
- 脊髓裂
- 骶尾部畸胎瘤

不常见

- 脂肪瘤 / 脊髓脊膜脂肪膨出
- 淋巴管瘤
- 脊髓囊肿状突出

罕见 (但重要)

- 枕骨裂露脑畸形
- III型 Chiari 畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 脊柱背侧多囊性肿块
 - 鉴别脊髓脊膜膨出和骶尾部畸胎瘤，因其预后差别较大
 - 脊髓脊膜膨出
 - 预后与相关异常和病变部位有关
 - 因与非整倍体有关，建议行羊膜腔穿刺
 - 不会导致高排血量型心力衰竭
 - 骶尾部畸胎瘤 (SCGT)
 - 预后与畸胎瘤大小、向盆腔内生长的程度、瘤体生长速度及血管化程度有关
 - 实性的、生长速度较快的 SCGT 可导致高排血量型心力衰竭进而引起胎儿水肿
 - 宫内治疗的目的是阻止胎儿水肿的发生
 - 多囊性的 SCGT 预后较好
- 母亲的病史很重要
 - 丙戊酸盐的胚胎病理
 - 糖尿病妊娠的胚胎病理
- 可引起母体血清甲胎蛋白 (msAFP) 升高疾病的鉴别诊断
 - 任何“开放性缺陷”
 - 脊髓脊膜膨出的再发风险较低

常见诊断的有用线索

- 脊髓脊膜膨出
 - 母体血清 AFP 升高
 - 99% 的病例与 II 型 Chiari 畸形相关
 - 颅后窝池消失
 - “香蕉”形小脑
 - 脑室增宽 / 脑积水

- “柠檬”头 (双侧侧骨凹陷，晚期妊娠消失)
- 开放性神经管缺陷
 - 脊柱椎体后部打开呈分叉状，横切面看不到正常的品字形结构
 - 多个不同切面扫查都发现本应平行排列的脊椎椎体变得异常
- 脊髓裂
 - 脊髓呈开放状，表面未见脊膜覆盖
 - 神经基板暴露于羊水中
 - 脊髓边缘外翻似脊柱肿块
- 骶尾部畸胎瘤
 - 骶部向外长出的囊性、实性或混合性的肿块
 - 单纯囊性占 15%
 - 内可有钙化
 - 颅后窝池内结构正常
 - 骶骨正常
 - 实性成分可以血供丰富，使胎儿发生水肿的风险增加
 - 按照美国小儿外科学会分类法：
 - 1 型：全部外生性或极少部分位于骶前
 - 2 型：部分外生性，部分位于骶前
 - 3 型：部分外生性，盆腔骶前部分向上长至腹腔内
 - 4 型：全部是内生性，无外生成分
 - 大脑结构正常

不常见诊断的有用线索

- 脂肪瘤 / 脊髓脊膜脂肪膨出
 - 背部皮肤缺损
 - 母体血清 AFP 不升高
 - 皮下各种回声的肿块
 - 脂肪瘤：不伴脊髓腔扩大
 - 脊髓脊膜脂肪膨出：低位的脊髓通过脊椎缺损处被牵拉入脂肪瘤 (脊髓拴系)
- 淋巴管瘤
 - 多囊性的肿块
 - 可发生于躯干的任何部位
 - 表面有皮肤覆盖
 - 可与脊髓脊膜膨出和囊性骶尾部畸胎瘤混淆
 - 脊髓脊膜膨出是开放性神经管缺陷，囊肿由脊椎缺损处向外膨出
 - 骶尾部畸胎瘤来自骶椎
- 脊髓囊肿状突出
 - 皮肤无缺损的腰骶部神经管闭合不全

- 脊髓囊状扩大，通过椎管缺损处向背侧膨出形成末端囊肿
- 脊髓鞘膜异常囊状扩大（膨出组织位于硬膜内）
 - 其他所有囊样的脊髓肿物均源自软组织
- 可伴有其他异常
 - 尾部退化或 OEIS 综合征（脐膨出，膀胱外翻，肛门闭锁和脊柱异常）

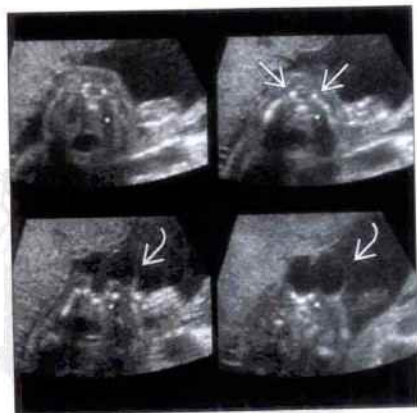
罕见诊断的有用线索

- 枕骨裂露脑畸形
 - 致死性的开放性神经管缺陷
 - 位于高位颈椎，脊柱缺陷可向下延伸至胸椎和腰椎（脊柱裂）
 - 颈椎椎体缺失或未融合
 - 伴有枕部脑膨出
 - 胎儿颈部呈僵直状态，胎儿呈“仰望星空”征
 - 下额的皮肤与胸部的皮肤拉直呈一条线状
- III 型 Chiari 畸形
 - 颅内表现同 II 型 Chiari 畸形
 - 高位颈椎或低位枕骨的骨性缺损
 - 颅后窝池内的结构（如小脑，脑干，第四脑室或上段脊髓）通过骨性缺损向外疝出

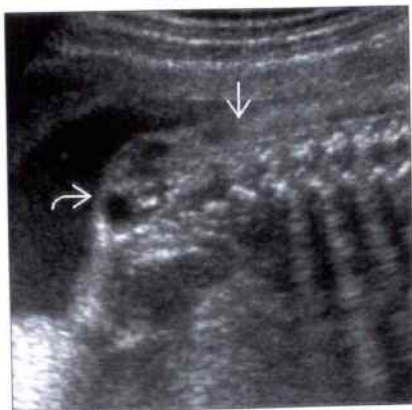
其他重要信息

- 胎儿脊柱必须扫查的三个平面
 - 横切面扫查椎管是否闭合
 - 矢状切面观察脊柱的整体排列
 - 冠状切面观察评价椎体或椎弓等后部结构
- 中期妊娠时脊髓脊膜膨出病灶较不明显
 - 母亲体型或胎儿体位可影响胎儿脊柱末端的观察
 - 扫查颅内排除 Chiari 畸形
- 胎儿侧卧位超声扫查的伪像
 - 胎儿侧卧扫查可形成脊柱椎弓平行排列的假象
 - 从不同的声窗进行扫查
 - 对可疑部分应用第三正交平面进行分析
 - 结合母体血清 AFP
- 脊髓脊膜膨出可伴有其他畸形
 - 如伴多发异常则染色体（非整倍体）异常风险增加
- 脊椎脂肪瘤
 - 可伴脊髓拴系
 - 告知父母可能有神经系统的缺陷

脊髓脊膜膨出



脊髓脊膜膨出

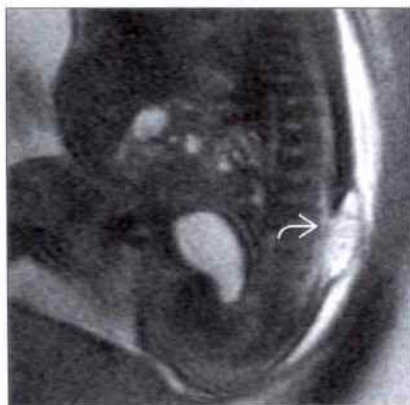


（左图）三维超声胎儿脊柱的系列横切面显示脊椎后面的椎弓裂开（→）和膨出的囊（→）

（右图）超声矢状切扫查显示低椎（→ = L₁）的脊髓脊膜膨出（→），同时伴有典型的 II 型 Chiari 畸形的颅内改变

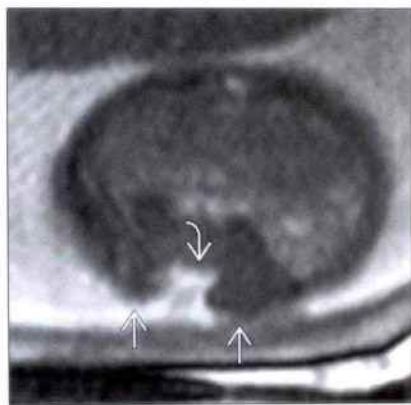
脊髓脊膜膨出

(左图) MR T₂WI 显像矢状切面显示胎儿腰骶部较小的脊髓脊膜膨出，虽然颅内含有 II 型 Chiari 畸形的征象，但母亲的体型影响超声扫查质量



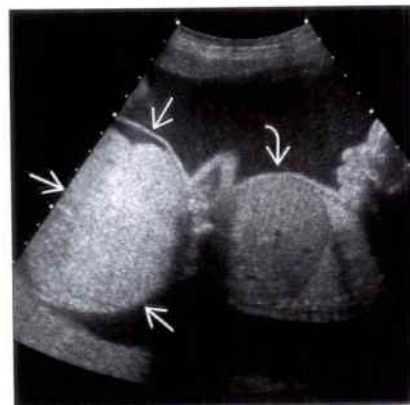
脊髓裂

(右图) MR T₂WI 显像横切面显示脊髓裂，脊髓表面无硬脊膜覆盖，脊髓基板直接暴露于羊膜腔。脊髓边缘卷曲、外翻，似脊柱肿块



骶尾部畸胎瘤

(左图) 超声矢状切面显示大于胎儿躯干部部的实性肿块。实性的畸胎瘤可引起高排量型心力衰竭，导致胎儿水肿



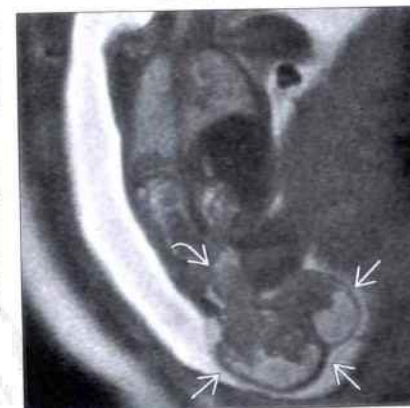
骶尾部畸胎瘤

(右图) 出生后婴儿大体照片显示骶尾部较大、双叶状实性畸胎瘤，病变累及胎儿的会阴部和臀部



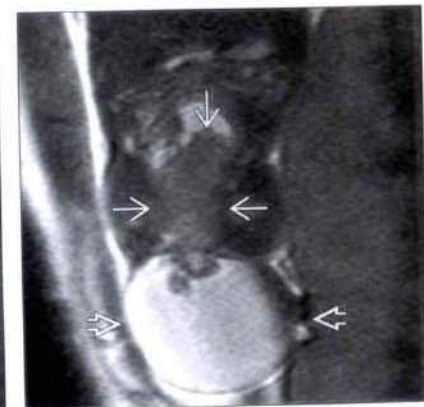
骶尾部畸胎瘤

(左图) MR T₂WI 显像冠状切面显示胎儿骶尾部囊、实性肿块，肿块延至胎儿盆腔内，使膀胱位置上升，尚未引起尿道梗阻



骶尾部畸胎瘤

(右图) MR T₂WI 冠状切面显示骶尾部的畸胎瘤，向外生长的部分以囊性为主，但未预想到瘤体较多实性成分向盆腔生长，妊娠期肿块变化不大，出生后成功行手术切除



脊柱肿块

脂肪瘤 / 脊髓脊膜脂肪膨出



淋巴管瘤



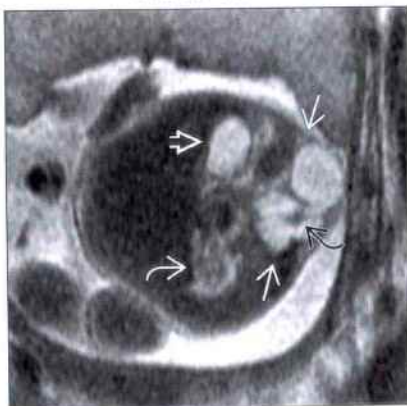
(左图) 超声矢状切面显示因胎儿骶椎闭合不全导致局部低回声肿块 \Rightarrow ，表面皮肤完整 \Rightarrow ，母亲血清学检查结果和胎儿颅内结构均正常，出生后影像学检查诊断为脊髓栓系伴脊髓脊膜脂肪膨出

(右图) 超声横切面显示颈部软组织有分隔的囊性肿块 \Rightarrow ，脊柱骨性结构无异常，脊椎椎弓呈正常内聚状 \Rightarrow

脊髓囊肿状突出



脊髓囊肿状突出



(左图) 超声斜矢状切面显示胎儿背部异常管状液性暗区 \Rightarrow ，可见胎儿胆囊 \Rightarrow ，未见脊柱骨性成分

(右图) MR T₂WI 显像横切面证实胎儿背部环绕脊髓的多囊性肿块 \Rightarrow ，此平面可显示胎儿的胃泡 \Rightarrow 和右肾上腺 \Rightarrow 。这是一例脊髓囊肿状突出合并严重的尾部退化，新生儿出生后数分钟内死亡

枕骨裂露脑畸形



III型 Chiari 畸形



(左图) X线侧位片显示胎儿腰椎明显后凸 \Rightarrow ，由于颈椎 \Rightarrow 缺失和融合而引起颈椎过短，故胎儿头部呈过度仰伸状 \Rightarrow

(右图) 矢状切面显示颈椎开放和枕骨缺损 \Rightarrow 伴脑膜脑膨出 \Rightarrow ，结合颅内II型 Chiari 畸形改变，考虑为III型 Chiari 畸形

鉴别诊断

常见

- 脊柱形态
- 脊柱裂
- 体蒂异常
- VACTERL 联合征
- 椎体异常

不常见

- 羊膜带综合征
- 致死性骨发育不全
- 软骨生成不全
- 窒息性胸廓发育不良

罕见 (但重要)

- 联体双胎
- 枕骨裂露脑畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 胎儿姿势是固定还是可变化?
 - 胎儿姿势可变化, 一般无严重异常
 - 如固定, 需观察胎儿的大体运动情况
 - 扫查有无关节弯曲或运动不能的表现
 - 如诊断为运动不能, 需连续追踪复查, 因该病可进行性发展
 - 扫查胎儿腹壁和脐带附着处排除体蒂异常
 - 扫查羊膜腔内有无羊膜带
- 脊椎骨是否正常
 - 应用高频探头获取更好的分辨率
 - 观察所有椎体的高度、钙化程度以及是否有 3 个钙化中心
- 脊柱长度是否正常
 - 尾部退化可因骶部生理弯曲消失导致脊柱形态异常
 - 明确两侧髂骨翼间可见椎体结构
 - 系统扫查颈、胸、腰和骶段脊椎

常见诊断的有用线索

- 脊柱形态
 - 由于胎儿伸展运动而形成的特表现最常见
 - 胎儿肢体可运动
 - 羊水量正常
 - 追踪扫查可见脊柱的形态改变
 - 由于宫腔拥挤造成
 - 多胎妊娠, 晚期妊娠

- 与羊水过少有关
 - 肾发育不全 / 双侧肾畸形
 - 双胎输血综合征的供血胎
- 寻找有无宫腔内粘连带
 - 胎体被宫腔内较长的粘连带固定、束缚
- 较大的平滑肌瘤可引起宫腔变形导致胎儿脊柱变形
- 苗勒管发育异常致宫腔狭小, 引起胎儿体位异常
- 脊柱裂
 - 严重的脊柱后凸取决于脊柱裂病灶部位
 - 胸椎的神经管缺陷 (NTD) 最容易引起脊柱形态异常
 - 枕骨裂露脑畸形是开放性高位颈椎裂, 颈椎缩短导致颈部过度仰伸
 - 寻找 II 型 Chiari 畸形的颅内病变
 - 脑室增宽, “香蕉”小脑和“柠檬”形头
 - 寻找有无脊椎背侧部分裂开或缺失
 - 寻找有无脊髓脊膜膨出或脊髓裂
- 体蒂异常
 - 胚胎发育中正常的折叠过程受阻所致
 - 腹壁缺损
 - 腹膜与羊膜粘连, 因此胎儿固定在胎盘上
 - 体蒂和卵黄囊蒂融合异常: 脐带缺失或过短
 - 脐带发育正常的胎儿可在羊膜囊内自由运动
 - 如无脐带, 则胎儿固定在子宫壁上
 - 肢体和头颅可动
 - 脊柱发育和增长过程中, 腹壁缺损粘连于胎盘处的脊柱过度仰伸
- VACTERL 联合征
 - 以下几种主要病变的非随机组合
 - 椎体异常
 - 肛门闭锁
 - 心脏畸形
 - 食管气管闭锁
 - 肾发育异常
 - 肢体缺陷 (桡侧列)
- 椎体异常
 - 在脊柱的侧弯或后凸的部位寻找有无椎体融合和半椎体
 - 询问母亲有无糖尿病、酗酒和用药史 (如丙戊酸盐)

不常见诊断的有用线索

- 致死性骨发育不全
 - 严重短肢、致死性的骨发育异常

- I 型：股骨呈“电话筒”征
 - II 型：“三叶草”头形
 - 脊柱特征性的改变
 - 椎骨扁平：椎间隙高度大于椎体高度（正常时两者相同）
 - 腰椎后凸
 - 软骨生成不全
 - 胸腰段椎后凸
 - 椎弓根间距变窄
 - 肢体渐进性缩短
 - 大头畸形，前额隆起
 - 三叉手
 - 窒息性胸廓发育不良
 - 胸椎前凸，腰椎后凸
 - 肋骨短而直，胸廓小
- 罕见诊断的有用线索**
- 联体双胎
 - 两胎表面皮肤融合
 - 由于前腹壁融合处固定，脊柱呈过度仰伸状
 - 双胎连接处软组织柔软可变形，每次扫查时双

胎脊柱的方向可有差异

- 枕骨裂露脑畸形
 - 致死性，范围较广的开放性神经管畸形
 - 枕骨和枕骨隆突缺损
 - 枕部脑膨出和脊柱裂
 - 颈部固定过度仰伸：“仰望星空”征

其他重要信息

- 双胎妊娠
 - 判断双胎绒毛膜性
 - 联体双胎是单绒毛膜囊
 - 双绒毛膜囊双胎胎儿脊柱侧弯的鉴别诊断同单胎妊娠
- 明显的半椎体引起的脊柱形态异常可呈“冰山顶”征
 - 应在 18 - 22 周行胎儿心脏超声检查
 - 寻找有无 VACTERL 联合征的其他表现
 - 尽可能应用高频探头扫查脊髓
 - 限制性脊髓
 - 脂肪瘤
 - 脊髓纵裂

脊柱形态

脊柱形态



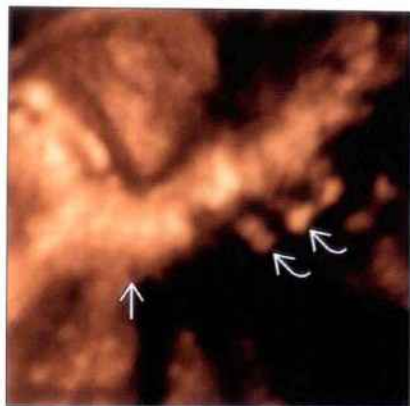
（左图）超声矢状切面显示胸椎明显后凸，但这是一过性的，是胎儿运动过程中暂时的表现

（右图）超声矢状切面显示直径 6 cm 的子宫肌瘤（→）压迫胎儿脊柱（↔），由于探头的压力使得压迫更明显，胎儿运动正常

脊柱形态异常

脊柱裂

(左图) 三维超声显示胎儿高位胸段神经管缺陷导致的胸椎成角畸形 \rightarrow ，同时可以显示胸廓上段的几根肋骨 \rightarrow ，躯干其他部分在此平面未能显示



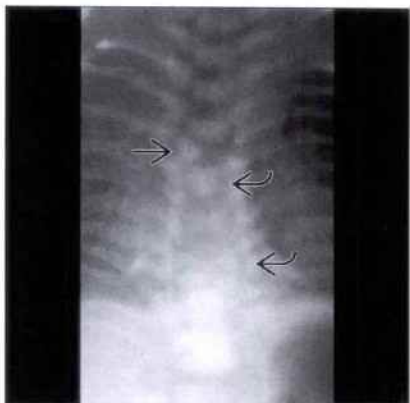
脊柱裂

(右图) 与左图为同一病例。斜横切面显示胸椎脊髓膨出的囊肿 \rightarrow ，由于胎体扭转，还可显示几根肋骨 \rightarrow



脊柱裂

(左图) 出生后新生儿的X线片显示半椎体 \rightarrow ，以及下面数个排列不整齐的椎体 \rightarrow 。中部的组织增高影是由脊髓脊膜膨出的囊肿所致



(右图) 超声显示体蒂异常胎儿脊柱的两处明显的成角畸形 \rightarrow 。脊柱位置固定是体蒂异常胎儿的一个特征性表现



体蒂异常

体蒂异常

(左图) X线片显示体蒂异常胎儿的脊柱明显侧弯 \rightarrow ，同时胸、腹腔脏器外置 \rightarrow

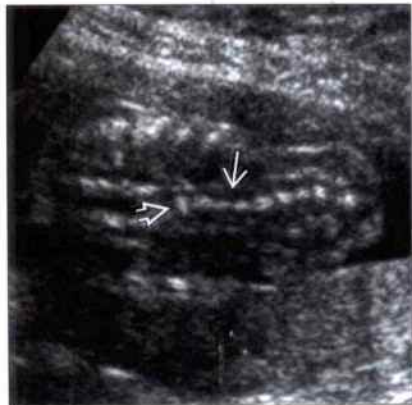


(右图) 16周的胎儿，经阴道超声扫查显示胎儿“黏附”在胎盘上 \rightarrow 。肝 \rightarrow 外置，腹壁缺损处可见脐血管 \rightarrow ，但羊膜腔内却看不到正常的脐带，脐带发育异常是体蒂异常的另一特征

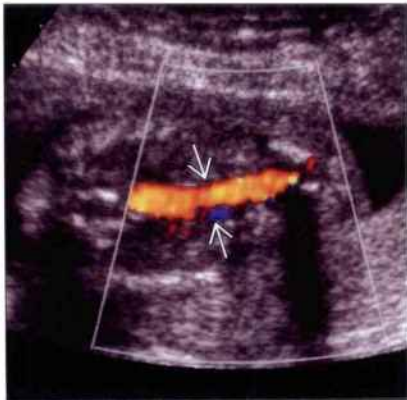


体蒂异常

VACTERL 联合征



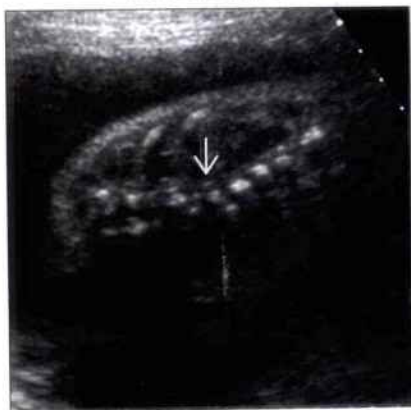
VACTERL 联合征



(左图) 因严重的羊水过少, 先行羊膜腔灌注后进行超声检查, 超声冠状切面扫查发现持续存在的胸腰段脊椎侧弯 \rightarrow , 至少一个椎体异常 \rightarrow

(右图) 与左图为同一病例, 彩色超声冠状切面显示肾动脉 \rightarrow 缺如, 同时发现桡侧肢体异常和摇椅足, 这一系列的发现提示该病例是 VACTERL 联合征

VACTERL 联合征



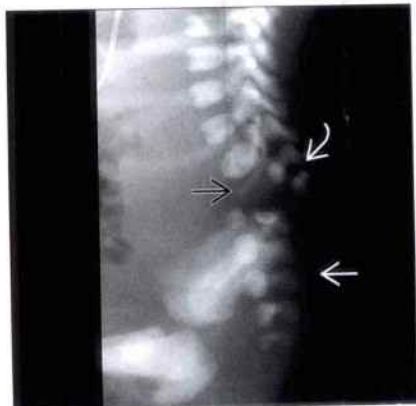
VACTERL 联合征



(左图) 超声扫查发现持续存在的胎儿脊柱侧弯 \rightarrow , 同时伴有复杂先天性心脏病等多发异常

(右图) 与左图为同一胎儿。超声显示前臂短小 \rightarrow 、手姿势异常 \rightarrow 及缺指畸形(仅有 3 指)。因疑 18 三体征行羊膜腔穿刺, 染色体核型正常。VACTERL 联合征可包括这一组异常

椎体异常



椎体异常

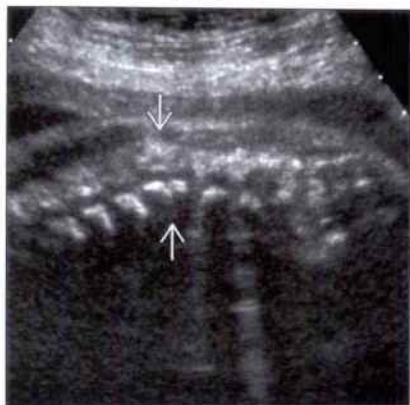


(左图) X 线侧位片显示低位腰椎椎体完全缺失 (\rightarrow 所指为第 12 肋), 仅能看到 L₁ 和 L₂ 的椎体残迹 \rightarrow , 5 个骶椎 \rightarrow 可见, 胎儿母亲为糖尿病, 血糖控制不佳且未进行产检

(右图) 此胎儿母亲患有糖尿病。超声矢状切面显示胸椎 \rightarrow 排列不整齐

椎体异常

(左图) 二维超声矢状切面扫查显示单纯性的腰椎局部后凸



(右图) 三维超声冠状切面显示两个椎体融合，伴脊柱侧弯(左髂骨峭)。小脑和颅后窝池正常，基本可排除开放性神经管缺陷

椎体异常



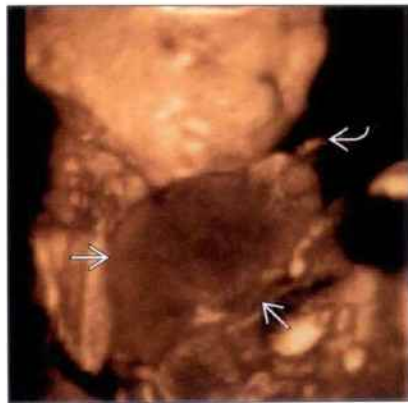
羊膜带综合征

(左图) 超声矢状切面扫查显示持续存在的胸椎后凸，同时伴有较大的腹壁缺损，脐带正常，羊膜腔内可见带状回声，故诊断为羊膜带综合征



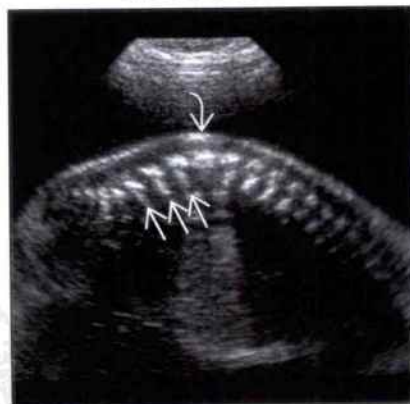
(右图) 三维超声冠状切面显示胎儿“歇息”在自己的肝上，宫腔内可见明显的带状回声

羊膜带综合征



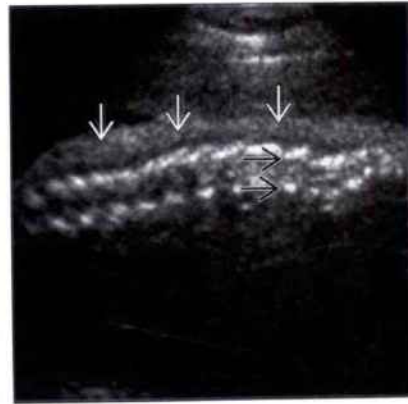
致死性骨发育不全

(左图) 超声矢状切面显示晚期妊娠致死性骨发育不全胎儿的典型声像图：腰椎后凸、椎骨扁平、羊水过多，同时还有三叉手和干骺端扁平



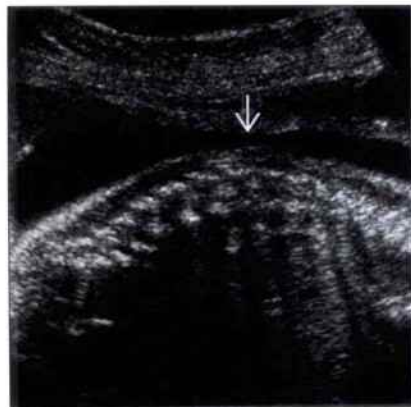
(右图) 超声冠状切面显示脊柱的胸腰段后凸，椎间隙变窄，该胎儿是杂合子软骨生成不全

软骨生成不全



窒息性胸廓发育不良

窒息性胸廓发育不良



(左图) 超声矢状切面显示持续存在的腰椎后凸。第一次扫查时怀疑心脏扩大, 其实是因胸围小所造成的假象, 肋骨短小, 变直, 无骨折

(右图) 与左图为同一病例。出生后 X 线侧位片显示肋骨短而直, 胸廓狭长, 同时可看到腰段脊柱后凸, 胸段脊柱前凸

联体双胎

联体双胎



(左图) 胸腹联体双胞胎的大体照片可见双胎的胸腹部融合, 左侧胎儿颈段脊柱过度仰伸, 而腰段脊柱明显前凸

(右图) 此图为另一例胸腹联体双胞胎的 X 线片, 可见其中一胎的颈椎过度仰伸。联体双胎如果伴有椎体融合, 脊柱一般都是从融合处向外呈弓状弯曲

枕骨裂露脑畸形

枕骨裂露脑畸形



(左图) 胎儿 12 周时超声矢状切面扫查显示头部明显过度仰伸, 躯干与头部相比较小, 为颈椎和上段胸椎缺失所致, 这是枕骨裂露脑畸形在妊娠早期的表现, 同时还可看到脑室增宽

(右图) X 线侧位片显示枕骨裂露脑畸形胎儿头部的“仰望星空”征, 因部分颈椎缺失导致颈部过度仰伸

鉴别诊断

常见

- 脊柱裂
- 椎体分裂或融合异常

不常见

- 尾部退化序列
- VACTERL 联合征
- 骨骼发育异常
 - 软骨生成不全
 - 致死性骨发育不全

罕见(但重要)

- 枕骨裂露脑畸形
- III型 Chiari 畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 是否所有椎体均存在
 - 系统地扫查脊柱每一节段
 - 轻度尾部退化序列病灶可能不明显
 - 冠状切面能更好地观察越来越细的骶椎，寻找有无半椎体
- 椎体后部是否闭合
 - 横切面是避免漏诊脊柱裂的重要切面
 - 怀疑开放性神经管缺陷时，寻找有无II型 Chiari 畸形（II型小脑扁桃体下疝畸形）的颅内病变
- 脊柱方向是否正常
 - 胎儿运动时脊柱方向是否会改变？
 - 特殊形态或排列异常与宫腔狭小及变形是否有关
- 羊水量是否正常
 - 羊水过多：骨骼发育异常，食管气管瘘，母亲糖尿病（巨大胎儿）
 - 羊水过少：严重肾畸形，母亲糖尿病（微血管病变）

常见诊断的有用线索

- 脊柱裂
 - 伴母亲血清 AFP 升高
 - 可伴II型 Chiari 畸形的颅内改变
 - 椎弓板平行或分开
 - 正常内聚呈“品”字形
 - 扫查有无脊髓脊膜膨出
 - 皮肤的回声线中断
 - 包膜完整的囊，内含或不含神经组织

- 扫查有无脊髓裂
 - 皮肤回声线中断，边缘卷曲，无囊肿膨出
- 椎体分裂和融合异常
 - 椎体发育异常引起
 - 块状椎：两个或多个椎体未分裂
 - 椎弓异常：闭合不全或单侧椎弓根不发育/发育不全
 - 椎体部分或完全发育障碍：脊椎发育不良，半椎体，蝴蝶椎
 - 部分重复椎：多余的半椎体
 - 常引起脊柱后凸或侧弯
 - 可以是单纯发生，但需扫查有无其他异常
 - 胃肠道异常（20%）
 - 先天性心脏病（10%）
 - 肾异常亦有报道
 - 仔细扫查有无脊髓限制或脊髓纵裂（脊髓分裂）
 - 询问母亲有无酗酒或用药史（丙戊酸盐）

不常见诊断的有用线索

- 尾部退化序列
 - 与母体血糖控制不良密切相关
 - 椎体缺失而不是椎体异常
 - 脊柱较短
 - 脊髓马尾位置较高，不在骶尖处
 - 每一胎儿均应系统地扫查颈椎、胸椎、腰椎和骶椎
 - 横切面扫查两侧髂骨翼间有无椎体
 - 骶椎缺失时两侧髂骨翼并列靠近，像盾牌一样
 - 下肢固定如“佛像”或像“双腿交叉的裁缝”
- VACTERL 联合征
 - 除颅内病变以外多系统畸形的非随机组合
 - 椎体异常
 - 肛门闭锁
 - 心脏畸形
 - 食管气管瘘
 - 肾异常
 - 肢体异常（桡侧列）
 - 诊断时至少需具备联合征中的3种异常
- 软骨生成不全
 - 特征性表现是椎体无钙化
 - Ia型：椎体、肋骨完全不钙化，但不伴长骨骨折
 - Ib型：椎弓可钙化
 - II型：脊柱钙化不足
 - 严重的短肢畸形

- 头相对较大
 - 钙化可正常 (II型) 或不良 (I型)
- 胸廓小、腹部突出
- 致死性骨发育不全
 - 严重的椎体扁平、腰椎明显后凸
 - 严重的短肢畸形, 肢体弯曲但钙化正常
 - I型: 股骨呈“电话筒”征
 - II型: 头呈“三叶草”形
 - 胸廓狭小

罕见诊断的有用线索

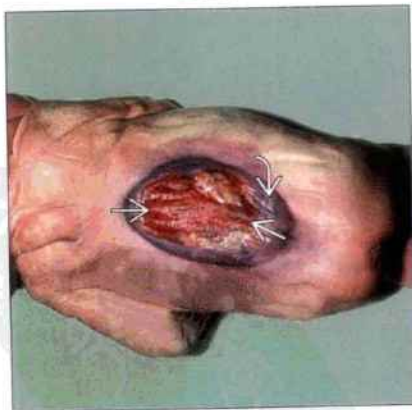
- 枕骨裂露脑畸形
 - 致死性的开放性神经管缺陷
 - 病变位于高位颈椎, 使颈部脊柱明显缩短
 - 病变可累及胸椎和腰椎 (脊柱裂)
 - 颈椎缺失或融合
 - 伴枕部脑膨出
 - 胎儿颈部固定过度仰伸: “仰望星空”征

- III型 Chiari 畸形
 - 颅内病变同 II 型 Chiari 畸形
 - 高位颈椎或低位枕骨的骨性缺损
 - 颅后窝内组织疝出
 - 小脑, 第四脑室或上段颈髓自缺损处疝出

其他重要信息

- 应用三维超声
 - 采集的容积数据经后处理可显示二维超声不能显示的切面
 - 断层显像可观察不同节段的椎体, 可与 CT/MR 相媲美
 - 三维表面成像模式可获得立体的图像, 易于与父母交流胎儿情况
- 发现椎体有异常同时伴有其他畸形而染色体正常时, 需考虑是否为 VACTERL 综合征
 - 新生儿病死率在 28%
 - 48% 出生后 1 年内死亡

脊柱裂



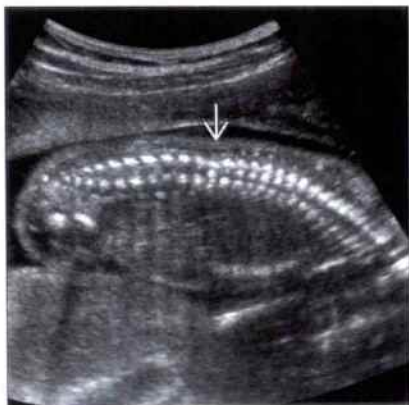
脊柱裂



(左图) 较大的胸腰段脊柱裂胎儿的大体照片, 脊髓脊膜膨出 [] 的囊在分娩过程中已破裂, 显示开放的脊柱 [] 位于缺损的软组织中央

(右图) 超声斜矢状切面显示胎儿骶部的神经管缺陷 [] 伴脊髓限制, 病灶处可见脊髓圆锥 [], 正常情况下脊髓圆锥的位置不应低于 L₂ 或 L₃

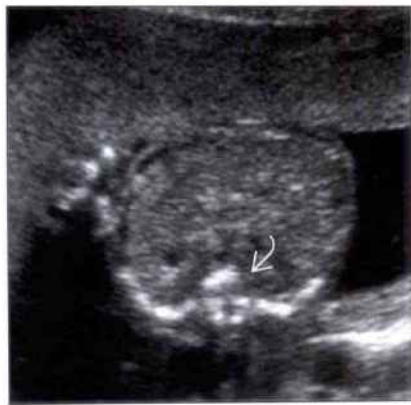
椎体分裂或融合异常



(左图) 超声矢状切面显示胎儿胸腰段连接处持续存在的“扭结”，除此外无其他异常，发现此征象通常需扫查有无VACTERL联合征的其他征象

(右图) 与左图同一病例。胎儿横切面扫查发现该处椎体的左半部分无钙化，最可能是单纯的半椎体畸形，父母选择不做进一步检查

椎体分裂或融合异常



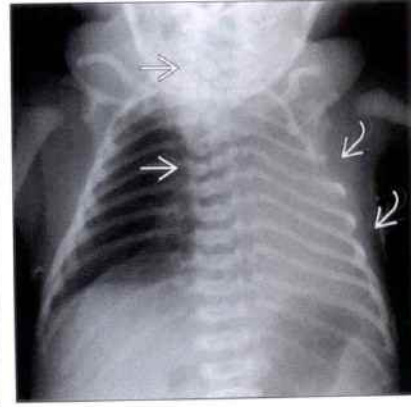
尾部退化序列



(左图) MR T₂WI矢状切面显示胎儿脊柱末端未发育，而且盆腔较小，胎儿同时伴有其他多发异常，母亲血糖正常

(右图) X线正位片示该病例同时还有胸椎和腰椎的异常以及因左肺发育不良引起的纵隔移位

尾部退化序列



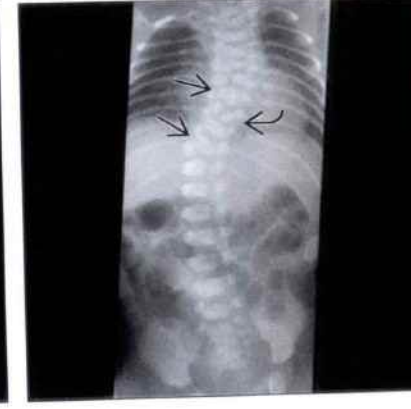
VACTERL联合征



(左图) 采用高频探头仔细观察胎儿骨骼，虽无羊水仍可见胸腰段连接处多个椎体融合，尸检证实为VACTERL联合征

(右图) 另一例有多发异常的VACTERL联合征新生儿X线片，显示半椎体，蝴蝶椎以及双重侧弯的脊柱

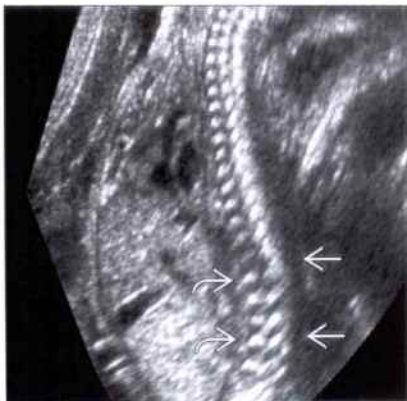
VACTERL联合征



软骨生成不全



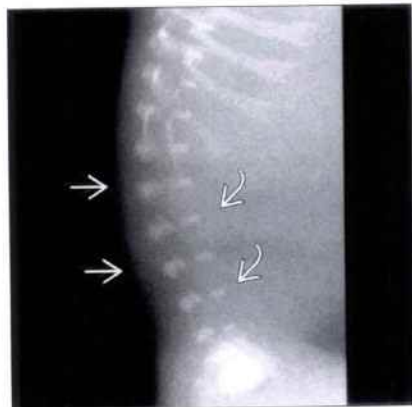
致死性骨发育不全



(左图) 超声矢状切面显示胎儿胸椎→和腰椎→无钙化或钙化不足, 同时伴有严重的短肢畸形, 这些均是软骨生成不全的典型表现

(右图) 超声矢状切面显示胎儿腰段脊柱明显后凸→, 椎体扁平→, 这些是致死性骨发育不全(致死性侏儒)的典型表现

致死性骨发育不全



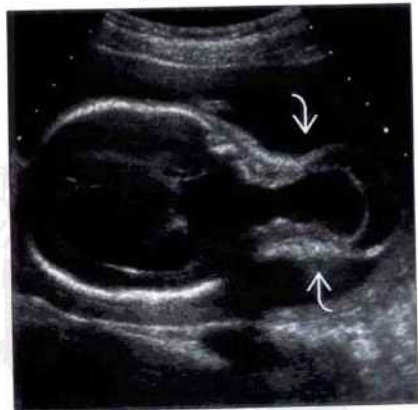
枕骨裂露脑畸形



(左图) 致死性骨发育异常引产后胎儿X线侧位片(作为尸检的内容之一)显示腰椎明显后凸→, 椎体扁平→

(右图) 经阴道斜矢状切面扫查显示12周胎儿躯干短小→, 伴有较大的枕部脑膨出→, 较有把握诊断为枕骨裂露脑畸形

Ⅲ型 Chiari 畸形



Ⅲ型 Chiari 畸形



(左图) 超声横切面扫查显示胎儿枕部一较大的脑膨出→, 此例就诊时已是晚期妊娠

(右图) 与左图为同一病例, 矢状切面扫查可见胎儿颈椎未闭合→, 颅后窝内容和第四脑室→由此疝出, 因其预后较差, 父母要求分娩时顺其自然

第3章

面部 / 颈部

面裂	3-2
小下颌畸形	3-6
面中部异常	3-12
眼部畸形	3-16
耳部畸形	3-22
巨舌症	3-24
面部肿块	3-26
颈部肿块	3-30



鉴别诊断

常见

- 单纯唇裂、腭裂
- 18 三体
- 13 三体

不常见

- 全前脑
- 羊膜带综合征

重要信息

鉴别诊断要点

- 常规面部切面
 - 正中矢状切面
 - 鼻唇冠状切面
- 胎儿面部三维超声检查
 - 获得良好的二维正中矢状切面
 - 正中矢状切面
 - 面部前方羊水
 - 三维或四维数据采集
 - 四维即实时三维检查
 - 四维可能没有三维扫查获得的图像分辨率高
 - 软组织成像
 - 检查嘴唇的完整性
 - 观察鼻孔和眼睛
 - 骨组织成像
 - 检查腭的完整性
 - 面部反向三维成像技术
 - 反向获取胎儿矢状切面容积数据，胎儿似向“下”看
 - 获取从“腭后方”观察的三维图像
 - 声影伪像可被减弱
 - 可提高软腭和小的骨缺陷的检出
- “知面知脑”
 - 发现任何面部畸形，均需仔细检查该胎儿脑部
 - 考虑行脑部 MR 检查
 - 面中部缺陷和脑中线结构缺陷有关
 - 对于细微异常的检查，比如灰质异位，MR 优于超声
- 单纯腭裂常漏诊
 - 后方软组织缺陷
 - 胎儿 MR 检查有帮助
 - 矢状切面可能是最好的检查切面
 - 鼻腔中羊水
 - 舌背位于缺损处

常见诊断的有用线索

- 单纯唇裂、腭裂
 - 1 型腭裂
 - 单侧唇裂
 - 无腭裂
 - ± 鼻孔塌陷
 - 2 型唇腭裂
 - 占有唇裂、腭裂的 80%
 - 单侧唇裂和腭裂
 - 伴有鼻孔塌陷
 - 3 型唇腭裂
 - 双侧唇裂和腭裂
 - 正中矢状切面显示颌骨前突
 - 发育不良的前腭呈肿块样，向前突出
 - 常发现严重的鼻畸形
 - 4 型唇腭裂
 - 正中唇裂和腭裂
 - 前部正中的腭缺损
 - 面中部发育不良
 - 鼻扁平且发育不良
 - 单纯腭裂
 - 少见
 - 常发生于软腭后方
 - 胎儿 MR 检查可能是最好的诊断手段
- 18 三体
 - 15% 的 18 三体合并 2 型唇腭裂
 - 1 型罕见
 - 其他面部畸形
 - 小下颌畸形
 - 低位耳
 - 其他标记 / 畸形
 - 心脏异常 (90%)
 - 脉络丛囊肿 (50%)
 - 紧握拳和重叠指 (50%)
 - 宫内生长发育受限 (50%)
 - 脑部异常 (30%)
 - 脐膨出 (20%)
 - 脊柱裂 (12%)
 - 足内翻
 - 摇椅足
 - 膈疝
 - 膀胱出口梗阻
- 13 三体
 - 面部畸形占 50%
 - 3 型或 4 型唇腭裂
 - 独眼畸形

- 眼距过近
- 喙鼻
- 其他伴随的标志 / 畸形
 - 全前脑 (40%)
 - 轴后多指 (75%)
 - 心脏异常 (80%)
 - 心内灶状强回声
 - 肾多囊性疾病 (50%)
 - 脐膨出
 - 宫内生长发育迟缓 (50%)

不常见诊断的有用线索

- 全前脑
 - 大脑分裂和旋转过程中发育停止
 - 无叶全前脑
 - 最严重
 - 丘脑融合
 - 单一脑室
 - 大脑皮质
 - 背囊
 - 半叶全前脑
 - 症状较无叶全前脑轻
 - 丘脑部分融合
 - 单一脑室前后角
 - 胼胝体发育不全
 - 叶状全前脑
 - 最轻型
 - 透明隔腔消失
 - 穹窿融合
 - 额叶发育不良
 - ± 胼胝体发育不全
 - 合并面部畸形
 - 独眼畸形

单纯唇裂、腭裂

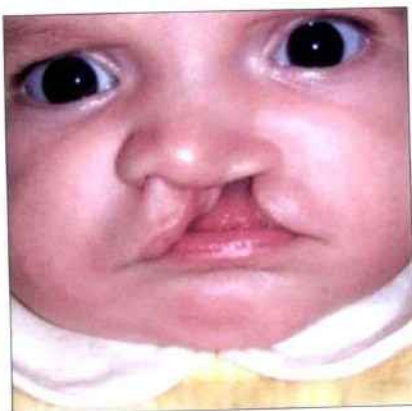


- 眼距过近
- 喙鼻
- 3型或4型唇裂 / 腭裂
- 羊膜带综合征
 - 羊膜缠绕胎儿
 - 不规则的面裂
 - 和面裂的发育模式不一致
 - 常表现为面斜裂
 - 其他畸形
 - 不规则的腹壁缺陷
 - 胸壁缺陷
 - 脊柱侧弯
 - 非典型的脑膨出
 - 无颅骨畸形
 - 肢体截断
 - 肢体缢痕伴淋巴水肿
 - 羊膜束带可见或不可见

其他重要信息

- 和唇裂 / 腭裂有关的致畸物
 - 乙醇
 - 丙戊酸
 - 乙内酰脲
 - 维甲酸
- 唇裂 / 腭裂在非整倍体胎儿中的发生率
 - 1型, 罕见
 - 2型, 20%
 - 3型, 30%
 - 4型, 50%
- 唇裂 / 腭裂人口统计学的种族分布
 - 亚洲人 1 : 600
 - 高加索人 1 : 1 000
 - 非洲和美洲人 1 : 2 500

单纯唇裂、腭裂



(左图) 三维超声正面观显示左侧唇裂 \Rightarrow 合并左侧轻度鼻孔塌陷。未见合并其他胎儿畸形。家属选择不行羊膜腔穿刺术

(右图) 与左图为一病例, 胎儿出生后照片。显示左侧唇裂, 鼻孔塌陷。该婴儿通过手术矫正了畸形

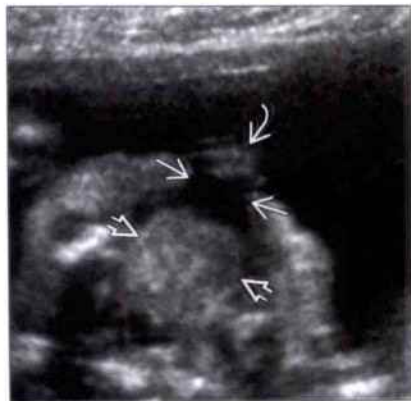
单纯唇裂、腭裂

(左图) 三维超声骨组织成像正面观显示腭裂(→)合并唇裂。该胎儿患有2型单纯唇裂/腭裂



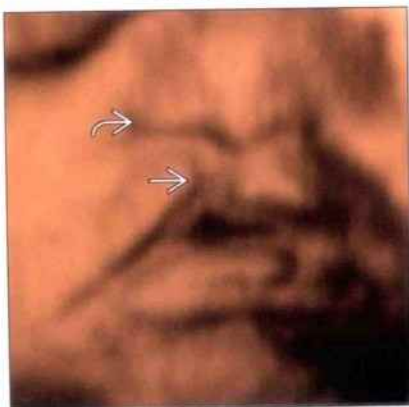
单纯唇裂、腭裂

(右图) 另一胎儿舌(→)水平横切面, 显示正中唇裂/腭裂(→), 其鼻尖(→)扁平, 位于缺损处边缘前方。该胎儿患有4型唇腭裂



单纯唇裂、腭裂

(左图) 三维超声正面观显示轻度的1型唇裂。裂口(→)仅位于上唇, 未延及鼻翼(→)



单纯唇裂、腭裂

(右图) 与左图为同一胎儿。出生后照片, 显示轻度唇裂, 鼻孔无塌陷, 未合并腭裂



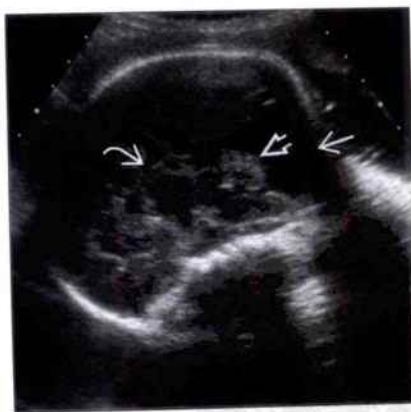
18 三体

18 三体

(左图) 晚期妊娠胎儿超声冠状切面, 显示双侧唇裂(→)



(右图) 与左图为同一胎儿。颅脑正中矢状切面显示颅后窝池增大(→)及小脑蚓部小(→)。此外, 胼胝体部分缺如, 其前部(→)可见, 后部缺失。同时, 该胎儿有屈曲指。产后即诊断为18三体



13 三体



13 三体



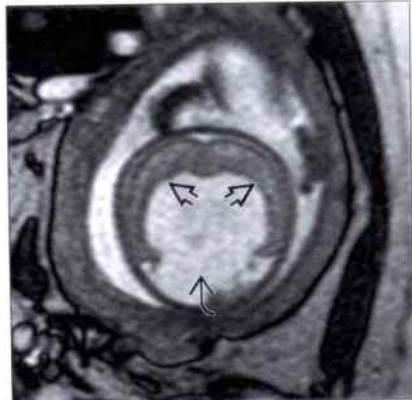
(左图) 胎儿超声正中矢状切面, 显示因双侧唇裂/腭裂形成的颌骨前突 \rightarrow 。上颌骨中心的骨性组织发育不良, 呈肿块样

(右图) 与左图为同一胎儿。超声心动图四腔心切面显示心脏灶状强回声 \rightarrow 。室间隔缺损 \rightarrow 和单心房 \rightarrow 。染色体分析结果为 13 三体

全前脑



全前脑



(左图) 胎儿 MR T₂WI 面部冠状位显示腭裂 \rightarrow 。在缺损部位可见口腔和鼻腔之间有高信号的液体相通

(右图) 与左图为同一胎儿。MR T₂WI 颅骨横切面显示前脑无裂。单一脑室 \rightarrow 。大脑半球间裂及大脑半球缺失 \rightarrow 。和全前脑的诊断一致

羊膜带综合征



羊膜带综合征



(左图) 超声上唇冠状切面。显示唇部斜裂 \rightarrow 。延伸至鼻孔处。该胎儿无颅盖骨, 且患有不规则的腹壁缺损

(右图) 与左图为同一病例, 羊膜带综合征。胎儿出生后照片。显示巨大面裂, 无颅盖, 眼球突出, 斜裂的产生和正常发育过程不同。一旦发现, 应当怀疑为羊膜带综合征

鉴别诊断

常见

- 技术层面
- 自身因素
- 羊水过少
- 18 三体

不常见

- 羊膜带综合征

罕见（但重要）

- Pierre Robin 综合征
- 糖尿病性胚胎病
- Treacher Collins 综合征
- Cornelia de Lange 综合征
- 无下颌并耳畸形
- 其他综合征 / 表现

重要信息

鉴别诊断要点

- 确实是小下颌畸形，还是由于切面不标准而出现的假阳性？
 - 小下颌畸形的病例阳性所见具有可重复性
- 若条件允许，应用三维超声检查
 - 有助于诊断其他畸形（如异位耳、耳部畸形、眼畸形）
 - 容积扫描提高了显示真正正中矢状切面的概率
 - 表面成像→一种可从不同角度定性评估下颌的方法
 - 可帮助父母理解胎儿的外观以及进行治疗计划咨询
- 下颌骨的测量
 - 一些计算公式可提供多种下颌骨的测量方法，但多数在技术上有难度，并没有被广泛应用
 - Jaw 指数
 - 下颌面积
 - 下颜面角、下颌角
 - 下颌 / 上颌宽度比值

常见诊断的有用线索

- 技术层面
 - 扫描切面不正确
- 自身因素
 - 未见其他异常
 - 可能为家族性的，注意检查其父母
- 羊水过少

- Potter 序列征的部分表现

- 钩形鼻、皮肤松弛、低位耳、足内翻

• 18 三体

- 面部异常，包括小下颌畸形和面裂
- 常伴有生长受限和多发畸形
 - 脐膨出、先天性心脏病、指位异常、关节弯曲 / 桡侧列畸形、中枢神经系统异常、先天性膈疝

不常见诊断的有用线索

• 羊膜带综合征

- 不规则的缢痕 / 肢体截断、斜裂
- 由于羊膜带综合征没有显著的复发风险，必须仔细寻找羊膜带
 - 羊水中可见带状回声
 - 从胎儿身体的某部位延伸至子宫壁
 - 胎儿活动受限或者位置固定
- 产后的胎盘检查偶可发现羊膜带，这可能是证明诊断的唯一方法

罕见诊断的有用线索

• Pierre Robin 综合征

- 小下颌畸形常表现严重
- 若唇部完整，单凭超声很难诊断 U 形腭裂，但 MR 可提供确诊的依据
- 舌后坠（舌向后移位），MR 检查易发现这种异常

• 糖尿病性胚胎病

- 伴有或不伴有肢体异常的尾部退化化序列征
- 脑部畸形包括全前脑
- 先天性心脏病尤其是大动脉错位和右心室双出口
- 长期糖尿病→胎儿宫内发育迟缓、羊水过少
- 肠道畸形（如肛门直肠闭锁）
- 泌尿生殖器畸形（如肾缺如）

• Treacher Collins 综合征

- 以颅面畸形为特征的遗传病
- 睑裂下斜
- 颧骨发育不良
- 小耳畸形

• Cornelia de Lange 综合征

- 典型面容：上唇突出、新月嘴（鲤鱼嘴）、小下颌畸形、细弓眉、长睫毛
- 上肢缺陷
- 先天性膈疝，偶见双侧
- 胎儿宫内发育迟缓（IUGR）

- 无下颌并耳畸形
 - 致死性的极罕见畸形
 - 小口畸形
 - 舌缺如或舌发育不良
 - 无下颌畸形或下颌骨发育不全
 - 并耳畸形：双耳位置低，向中线靠拢
 - 胎儿不能吞咽，表现为羊水过多
- 其他综合征
 - 人类孟德尔遗传在线数据库 (OMIM) 收录了 211 种表现为小下颌畸形的遗传性疾病
 - 许多没有统一诊断的多发复合畸形也有小下颌畸形的表现
 - 单纯小下颌畸形罕见
 - 一旦发现小下颌畸形，则必须仔细检查是否存在其他畸形，并考虑行胎儿超声心动图
 - 22q11 基因缺失和小下颌畸形、动脉圆锥畸形有关
 - 临床应行家族史遗传学评估
- 需了解常染色体隐性遗传的复发概率为 25%
 - Neu-laxová 综合征
 - Lethal 综合征合并胎儿宫内发育迟缓

- 小头畸形
- 突眼，眼睑缺失
- Nager 综合征
 - 严重的小下颌畸形和颞骨发育不全
 - 桡侧畸形谱系
 - 已报道存活率为 28%
 - 其遗传性尚存争议，在一些病例中呈显性遗传

其他重要信息

- 小下颌畸形可能和骨骼发育不良有关
 - 评估骨骼密度
 - 测量长骨长度
 - 检查脊柱轮廓
 - 运用三维超声
- 若合并并耳畸形，也可能合并有肾畸形
 - 新生儿肾超声检查有价值
- 其他潜在并发症
 - 羊水过多—增加早产危险性
 - 呼吸窘迫，伴或不伴哺乳困难，典型者需要行一次以上修补手术
 - 遗传或有症状的危险性增高

技术层面



技术层面



(左图) 超声矢状切面显示中期妊娠胎儿可能存在小下颌畸形^①，未发现其他畸形。由于胎位的原因，不能获得更好的正中矢状切面图像，建议随访

(右图) 与左图为同一胎儿。于晚期妊娠经腹部超声检查，显示出标准的正中矢状切面，结果为正常。前次怀疑“小下颌畸形”是由于扫描平面不准确所致

小下颌畸形

羊水过少

羊水过少

(左图) 胎儿出生后照片, 显示典型的 Potter 综合征面容: 低位耳 \rightarrow , 鼻孔塌陷 \rightarrow , 小下颌畸形 \rightarrow

(右图) 受到母体肥胖和羊水过少的严重影响。经腹部超声检查显示胎儿肾缺如, 无羊水, 使得胎儿外观因明显受挤压而表现为 Potter 综合征面容



18 三体

18 三体

(左图) 超声矢状切面。显示胎儿小下颌 \rightarrow 合并多发畸形及羊水过多。羊水穿刺染色体检查结果为 18 三体

(右图) 与左图为同一胎儿。出生后照片, 近足月胎死宫内, 出生后证实为小下颌畸形 \rightarrow

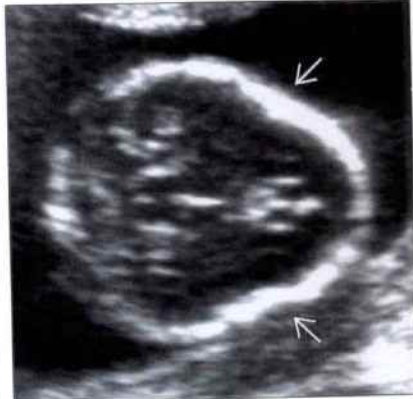


18 三体

18 三体

(左图) 经腹超声显示胎儿手姿势异常, 呈重叠指 \rightarrow , 该特征是 18 三体的典型特征

(右图) 与左图为同一胎儿。经腹超声横切面显示为“草莓”头 \rightarrow 。“草莓”头和 18 三体有关, 尤其是“草莓”头合并多发畸形时



羊膜带综合征



羊膜带综合征



(左图) 经腹超声冠状切面显示眼距过远 \rightarrow 、脑组织膨出 \rightarrow 、小下颌畸形 \rightarrow

(右图) 图中见羊水中的羊膜带 \rightarrow 将胎儿头部 \rightarrow 固定在子宫侧壁上 \rightarrow

Pierre Robin 综合征



Pierre Robin 综合征



(左图) 超声矢状切面显示羊水过多、小下颌畸形 \rightarrow 、无脑回。神经缺陷, 或者小下颌畸形造成的吞咽困难, 可能是羊水过多的原因

(右图) 与左图为同一病例。胎儿出生后 MR T₁WI 矢状面检查显示小下颌畸形 \rightarrow 、舌后坠 \rightarrow , 呈典型的 Pierre Robin 综合征表现。无脑回、灰质异位也得以证实

Pierre Robin 综合征



Pierre Robin 综合征



(左图) 与前 2 幅 Pierre Robin 综合征为同一病例。胎儿 MR T₁WI 检查显示呈典型的 U 形腭裂 \rightarrow

(右图) 另一胎儿超声检查矢状切面显示小下颌畸形 \rightarrow 和上唇突出 \rightarrow 、透明隔腔缺失。行胎儿 MR 检查, 显示腭肌发育不全, 腭裂以及舌后坠。出生时确诊为 Pierre Robin 综合征

小下颌畸形

糖尿病性胚胎病

糖尿病性胚胎病

(左图) 15 周胎儿超声检查面部冠状切面显示上唇 \rightarrow ，但无下颌 \rightarrow 。该胎儿亦患严重的尾部退化序列征。其母亲患有胰岛素依赖型糖尿病，血糖控制很差。

(右图) 与左图为同一病例。糖尿病性胚胎病。胎儿引产后照片显示严重的小下颌畸形，和超声诊断一致。同时注意小耳和低位耳 \rightarrow 。



Treacher Collins 综合征

Treacher Collins 综合征

(左图) 超声矢状切面显示典型的严重下颌后缩和小下颌畸形 \rightarrow 。

(右图) 与左图为同一胎儿。三维超声侧面观显示小耳畸形 \rightarrow 和严重的小下颌畸形 \rightarrow 。



Cornelia de Lange 综合征

Cornelia de Lange 综合征

(左图) 胎儿出生后照片显示典型的多毛症、发际线低、眉弓高等面部表现。小下颌畸形 \rightarrow ，上唇突出 \rightarrow ，肢体短缺 \rightarrow 是其产前诊断的特征性表现。

(右图) 超声矢状切面显示该胎儿的面部特征：小下颌畸形 \rightarrow 和上唇突出 \rightarrow 是本综合征的特点。



小下颌畸形

Cornelia de Lange 综合征



Cornelia de Lange 综合征



(左图) 与 2 幅 Cornelia de Lange 综合征为同一病例。胎儿经腹部超声。显示双侧肢体缺陷， \rightarrow 示其中一侧。由于羊水过多，即使在晚期妊娠，其肢体也显示良好。

(右图) 胎儿胸部超声冠状切面显示右侧巨大肝脏，肝 \rightarrow 和胆囊 \rightarrow 位于胸腔内，其胃泡 \rightarrow 受牵拉位于中线处。

无下颌并耳畸形



无下颌并耳畸形



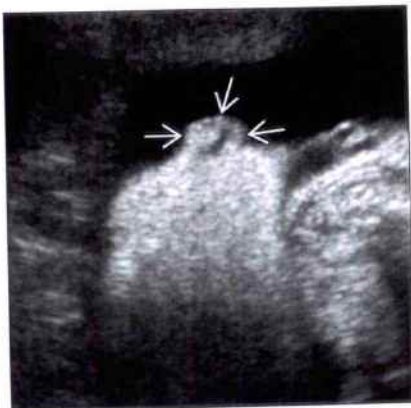
(左图) 经腹部超声矢状切面显示羊水过多和严重小下颌畸形 \rightarrow 。

(右图) 与左图为同一病例。胎儿出生后照片显示无下颌并耳畸形的典型特点：小口畸形 \rightarrow 、并耳畸形（耳低位并向内侧旋转） \rightarrow 、无下颌畸形 \rightarrow 。

其他综合征 / 表现



其他综合征 / 表现



(左图) 超声矢状切面显示小下颌畸形 \rightarrow 。常有羊水过多，与胎儿吞咽功能受损有关。

(右图) 与左图为同一病例。胎儿超声冠状切面显示小耳和低位耳 \rightarrow 。耳部畸形经常与小下颌畸形并存。在该病例中尚无特定诊断。

鉴别诊断

常见

- 面中部发育不良
- 鼻骨缺如 / 短小
- 21 三体
- 13 三体
- 唇裂 / 腭裂
- 全前脑畸形谱系

不常见

- 骨骼发育不良

罕见 (但重要)

- 华法林 (香豆素) 暴露史

重要信息

鉴别诊断要点

- 常规获得正中矢状切面图
 - 评估鼻骨情况
 - 早期妊娠即可显示
 - 中期妊娠 >2.5 mm
 - 注意上颌和下颌的关系
 - 下颌较上颌稍靠后
 - 若二维超声检查不能显示, 则可用三维超声重建侧面观
- 常规检查唇腭的完整性
 - 鼻唇冠状切面
 - 若可疑腭裂, 需行腭部水平切面扫查
 - 三维超声检查有帮助
- 唇裂、腭裂的分类
 - 1 型: 仅有唇裂, 无腭裂
 - 2 型: 单侧唇裂、腭裂
 - 3 型: 双侧唇裂、腭裂
 - 4 型: 正中唇裂、腭裂
 - 单纯腭裂罕见且不易诊断
 - 后方软组织缺损
 - MR 检查优于超声

常见诊断的有用线索

- 面中部发育不良
 - 面部侧面轮廓扁平
 - 鼻梁塌陷
 - 上颌发育不良
 - 上颌和下颌在同一直线上
 - 严重者可见下颌反咬殆
- 常合并颅面畸形
 - 颅缝早闭
 - 眼距过近
 - 眼距过远

- 唇裂、腭裂
- 鼻骨缺如 / 短小
 - 早期妊娠鼻骨缺如
 - 颈后透明层筛查时行鼻骨检查
 - 中期妊娠鼻骨短小
 - 妊娠 15 ~ 20 周 <2.5 mm
 - 21 三体的标志之一, 但常见于正常胎儿, 尤其在亚洲人群中
 - 21 三体似然比 (LR)
 - 早期妊娠鼻骨缺如, 似然比为 35
 - 中期妊娠鼻骨短小, 似然比为 9
- 21 三体
 - 面部扁平
 - 小鼻
 - 面中部发育不良
 - 其他标志
 - 颈后透明层或皮肤皱褶厚度增加
 - 侧脑室轻度扩大
 - 股骨或肱骨短
 - 肠管回声增强
 - 心脏灶状强回声
 - 肾盂扩张
 - 先天性指 (趾) 侧弯
 - 主要畸形
 - 房室间隔缺损
 - 十二指肠闭锁
- 13 三体
 - 全前脑 (40%)
 - 伴面部畸形
 - 3 型或 4 型唇裂 / 腭裂
 - 多指 (趾) (75%)
 - 心脏畸形 (80%)
 - 强回声多囊性肾发育不良 (50%)
 - 胎儿宫内发育迟缓 (50%)
- 唇裂 / 腭裂
 - 鼻受唇裂 / 腭裂影响
 - 裂口延伸至鼻孔
 - 1 型、2 型鼻孔扁平
 - 面中部扁平
 - 4 型最常见病
 - 鼻部向缺损处塌陷
 - 颌骨前突
 - 鼻下方可见肿块样回声
 - 前腭 2 度发育不良
 - 3 型唇腭裂最常见病
 - 2 型巨大唇腭裂也可见异常侧面像
 - 唇裂 / 腭裂合并症

- 18 三体、13 三体
- 全前脑
- 非整倍体发生概率和唇裂 / 腭裂分型的关系
 - 1 型：罕见
 - 2 型：20%
 - 3 型：30%
 - 4 型：50%
- 全前脑畸形谱系
 - 无叶、半叶、叶状
 - 独眼畸形伴喙鼻
 - 头发发育不全畸胎
 - 喙鼻伴眼距过近
 - 猴头畸形
 - 鼻孔塌陷伴单鼻孔
 - 正中唇裂 / 腭裂

不常见诊断的有用线索

- 骨骼发育不良
 - 致死性发育不良
 - 三叶草头颅 (Kleeblattschädel)
 - 额部隆起
 - 短小上翘鼻
 - 鼻梁塌陷
 - 短肢畸形
 - “听筒状”股骨
 - 扁平椎
 - 软骨发育不良 (杂合)
 - 额部隆起
 - 鼻梁塌陷
 - 进行性近端肢体缩短
 - 三叉手
 - 软骨发育不良 (纯合)
 - 早期长骨严重缩短
 - 致死性

罕见诊断的有用线索

- 华法林 (香豆素) 暴露史
 - 严重鼻骨发育不良
 - 近端肢体缩短
 - 点状骨骺

其他重要信息

- 颜缝早闭综合征合并面中部发育不良
 - Apert 综合征
 - 1 型尖头并指综合征
 - 冠状缝融合
 - 锥形头颅
 - 并指畸形和并趾畸形
 - 广泛融合，常为骨性连接
 - Carpenter 综合征
 - 2 型尖头并指综合征
 - 多发颅缝早闭
 - 轴前多指症
 - 部分并指
 - 心脏畸形
 - 脐膨出、脐疝
- 合并面中部发育不良的其他综合征
 - Cornelia de Lange 综合征
 - 上唇突出合并小下颌畸形
 - 上肢缺肢畸形
 - 膈疝
 - 第 1 掌骨短
 - Fyns 综合征
 - 鼻梁塌陷
 - 面裂畸形
 - 心脏畸形
 - 膈疝
 - 指发育不良

面中部发育不良



鼻骨缺如 / 短小



(左图) 超声矢状切面显示面中部扁平，鼻骨 \rightarrow 和上颌骨短小 \rightarrow 。下颌骨 \rightarrow 突向上颌骨前方。该胎儿合并有其他畸形。

(右图) 18 周胎儿超声矢状切面显示鼻骨短小 \rightarrow 。鼻骨短小和 21 三体综合征有关。一旦发现，则需有目的地仔细检查，但是大多数有该表现者为正常胎儿。

21 三体

(左图) 中期妊娠胎儿超声矢状切面。显示鼻梁塌陷、鼻骨发育不良 \rightarrow 、面中部扁平 \rightarrow 。未发现其他畸形，拒绝行遗传学检查



21 三体



(右图) 与左图为同一病例。晚期妊娠三维超声成像显示面中部小而扁平，为典型 21 三体综合征面容。出生后确诊

13 三体

(左图) 妊娠 14 周经阴道超声矢状切面显示胎儿颌骨前突 \rightarrow 和颈部水肿 \rightarrow 。颌骨前突说明可能存在双侧唇裂 / 腭裂。当日行绒毛膜活检，确诊为 13 三体



唇裂 / 腭裂



(右图) 另一胎儿，超声矢状切面显示继发于巨大腭裂 \rightarrow 的面部扁平。在鼻腔 \rightarrow 内可见羊水流通。鼻部变形扁平 \rightarrow

全前脑畸形谱系

全前脑畸形谱系

(左图) MR T₂WI 矢状面显示全前脑，鼻缺如。面部扁平 \rightarrow 。同时可见前方的大脑皮质 \rightarrow ，单一脑室 \rightarrow



(右图) 另一全前脑胎儿的三维超声成像显示面中部小而扁平 \rightarrow ，小的鼻尖 \rightarrow ，眼距过近，其染色体检查结果正常

全前脑畸形谱系



全前脑畸形谱系



(左图) 独眼畸形合并全前脑畸形胎儿超声矢状切面。显示眼眶中线上方可见喙鼻。

(右图) 另一胎儿的超声矢状切面显示喙鼻附着于胎儿前额，而中部小而扁平，可见两根脐血管，该胎儿为全前脑，13 三体。

骨骼发育不良



骨骼发育不良



(左图) 致死性侏儒胎儿超声矢状切面显示短小上翘的鼻部，额部前突，而中部扁平。其肢体极度短小、胸廓发育不良。严重羊水过多。

(右图) 与左图为同一病例。出生后头部 X 线矢状位片显示头部形态异常、颅缝早闭。而中部发育不良。

华法林 (香豆素) 暴露史



华法林 (香豆素) 暴露史



(左图) 有华法林暴露史的第三孕期胎儿超声矢状切面显示严重鼻骨和面中部发育不良。

(右图) 与左图为同一病例。胎儿出生后照片证实了出生前的超声诊断。

鉴别诊断

常见

- 眼距过近
- 眼距过远

不常见

- 眼球前突
- 泪囊膨出

罕见（但重要）

- 眼眶肿瘤
- 无眼 / 小眼畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 考虑常规检查胎儿眼眶
 - 双眼水平横切面
 - 评估骨性眼眶和眼球
 - 三维超声面部冠状面检查
- 眼眶的生物测量
 - 眼外距（BOD）
 - 双眼眶的外侧缘间距
 - 眼内距（IOD）
 - 双眼眶的内侧缘间距
 - 眼距（OD）
 - 单侧骨性眼眶横径
- 正常超声测量的“三分之一”原则
 - 正常 IOD=OD
 - 眼眶间可以放置“第三只眼”
- 已有的眼眶正常参数
 - 孕龄和 OD、IOD、BOD 的关系
 - IOD/BOD 百分比
- “知面知脑”
 - 仔细检查脑部是否有异常
 - 检查是否有其他面部畸形，包括细微异常，例如唇红缘缺如

常见诊断的有用线索

- 眼距过近
 - 双眼距离太近
 - IOD 减小，BOD 减小
 - 极少单发
 - 全前脑是其主要合并畸形
- 合并鼻部畸形
 - 喙鼻（管状鼻）
 - 单鼻孔
 - 鼻上移或者喙鼻常见病
- 独眼畸形为最严重类型
 - 单一骨性眼眶

- 不同程度的眼球融合
- 发育不良组织可遮盖眼眶
- 喙鼻常见于眼上方
- 头发发育不全畸形
 - 喙鼻位于距离过近的两眼之间
- 猴头畸形
 - 眼眶之间下方鼻扁平，单鼻孔
- 合并唇裂 / 腭裂
 - 正中唇裂 / 腭裂最常见

• 眼距过远

- 双眼距离太远
 - IOD 增大
 - BOD 增大，但不明显
- 可能合并轻微的脑部畸形
 - 胼胝体发育不全
- 其他常见颅面部缺陷
 - 双侧唇裂 / 腭裂
 - 巨大单侧唇裂 / 腭裂
 - 颅缝早闭

不常见诊断的有用线索

- 眼球前突
 - 外生眼
 - 眼球前移
 - 常合并颅骨畸形
- 泪囊膨出
 - 泪腺分泌系统扩张
 - Hasner 瓣膜闭锁
 - 囊肿可以很大而导致鼻腔阻塞
 - “囊肿”位于眼眶内壁
 - 单侧或双侧
 - 大多自行消除
 - 宫内或者出生后第一年自行消除

罕见诊断的有用线索

- 眼眶肿瘤
 - 眼眶内实质性肿块
 - 通常较大且血供丰富
 - 眼球可能移位或受损
 - 单侧眼球前突最常见病
 - 骨性眼眶变形或受损
 - 检查肿块有无钙化（畸胎瘤）
- 无眼 / 小眼畸形
 - 无眼 / 小眼球
 - 视泡正常形成失败
 - 单侧或双侧

其他重要信息

- 三维超声检查非常有帮助
 - 细致的软组织解剖结构检查

- 骨组织成像
 - 面裂
 - 颅缝融合 (颅缝早闭)
- 帮助其他人理解畸形
 - 父母、遗传咨询者、外科医师
- 胎儿 MR 检查
 - 可协助诊断微小的其他大脑畸形
 - 能更好确定肿瘤范围
- 若发现眼距过近, 则需仔细检查有无全前脑的表现
 - 无叶全前脑
 - 重度面部畸形
 - 单一脑室
 - 大脑镰缺如
 - 丘脑融合
 - 背侧囊肿
 - 半叶全前脑
 - 较无叶全前脑轻
 - 面部畸形较轻或表现正常
 - 侧脑室前部融合, 后部分开
 - 不完全的大脑镰
 - 部分分离的丘脑
 - 叶状全前脑
 - 面部常表现正常
 - 最轻型
 - 透明隔腔消失
 - 穹窿部融合
- 选择性鉴别诊断思路**
 - 与眼距过近有关的疾病
 - 13 三体
 - 18 三体
 - 小头畸形
 - 颅缝早闭

- 三角头畸形
- Smith-Lemili-Opitz 综合征
- Meckel-Gruber 综合征
- 强直性肌营养不良
- 与眼距过远有关的畸形
 - 胼胝体缺失
 - 颅缝早闭
 - Apert 综合征
 - Carpenter 综合征
 - Crouzon 综合征
 - 致死性侏儒
 - 额部脑膨出
 - 中部面裂或面部中线肿块
 - 特纳综合征
 - 13 三体
 - 抗癫痫药应用
- 与眼球前突有关的畸形
 - 无脑儿
 - Apert 综合征
 - Treacher-Collins 综合征
 - Pfeiffer 综合征
 - Neu-Laxová 综合征
- 无眼畸形或小眼畸形的原因
 - 单基因突变
 - 感染
 - X 线暴露史
- 眼眶肿瘤类型
 - 畸胎瘤
 - 视网膜成神经细胞瘤
 - 软组织肉瘤
 - 横纹肌样瘤
 - 神经纤维瘤

眼距过近



眼距过近



(左图) 超声双眼横切面显示双侧眼眶相距 \Rightarrow 很近。可见眼内距 \Rightarrow 减小。该胎儿患半叶全前脑, 其染色体核型正常

(右图) 与左图为同一胎儿。三维超声检查前面观显示眼内距缩短 \Rightarrow 。小鼻。而中部扁平

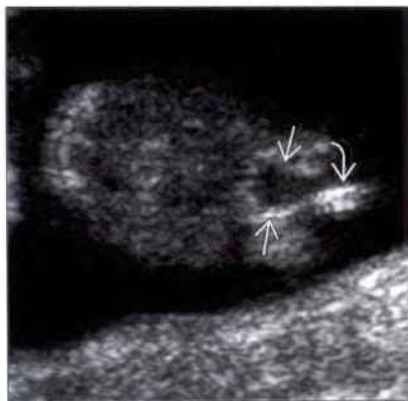
眼距过近

(左图) 超声检查冠状切面显示双眼眶小 \rightarrow ，无明显的眼内距，鼻缺失，小口 \rightarrow ，无正常上唇唇红线形态

(右图) 另一胎儿超声检查冠状切面显示单一眼眶，眼球辨别不清 \rightarrow ，面部可见喙鼻 \rightarrow ，位于眼眶上方



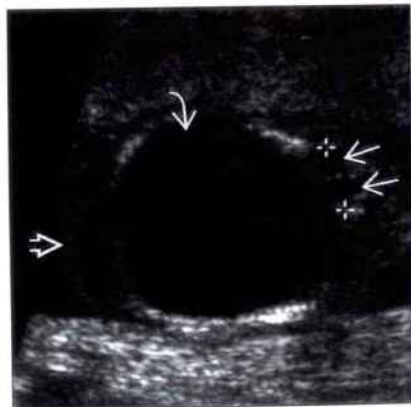
眼距过近



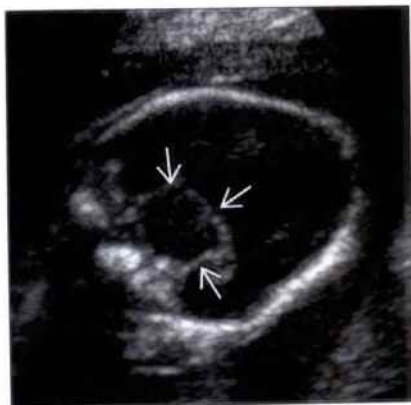
眼距过近

(左图) 超声检查横切面显示双眼球 \rightarrow 位于与上图同一个骨性眼眶内(光标标示)。注意其颈后皮肤增厚 \rightarrow ，及其颅内充满液体 \rightarrow

(右图) 眼距过近胎儿头超声冠状切面显示丘脑融合 \rightarrow 。该胎儿为无叶全前脑和13三体



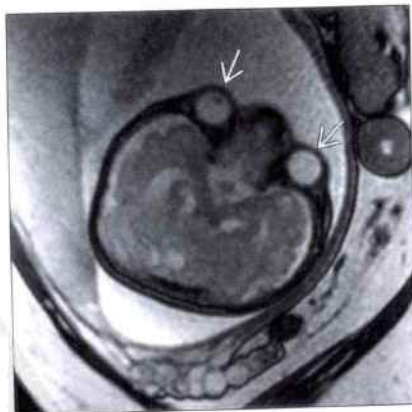
眼距过近



眼距过远

(左图) MR T₂WI 眼眶横切面显示双眼眶相距较远 \rightarrow ，眼球轻微突出，颅骨外形异常，且为短头畸形

(右图) 与左图为同一病例。胎儿出生后照片显示眼距过远及由于颅缝早闭引起的头部外形异常



眼距过远



眼部畸形

眼距过远



眼距过远



(左图) 超声冠状切面显示眼内距增宽(游标标示)

(右图) 眼距过远。超声上唇冠状切面→显示唇红线缺如。此外, 胎儿还表现为面中部扁平、肾回声增强、单脐动脉

眼距过远



眼距过远



(左图) 超声冠状切面显示眼内距增宽→, 同时可显示因并指畸形而表现为同步运动的握拳状态→, 该胎儿为 Apert 综合征

(右图) 与左图为同一病例。胎儿出生后照片。显示眼距过远

眼距过远



眼距过远

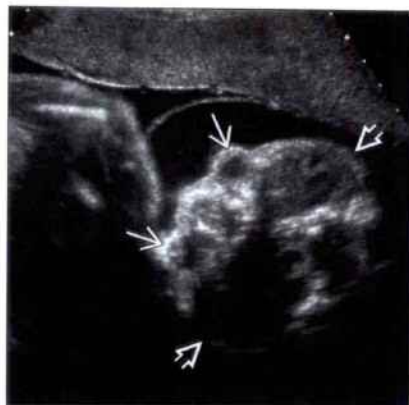


(左图) 超声横切面显示眼内距(游标标示)几乎为正常的2倍

(右图) 三维超声前面观显示双眼距离明显增宽→。该胎儿亦有小脑下蚓部缺失, 其染色体核型正常

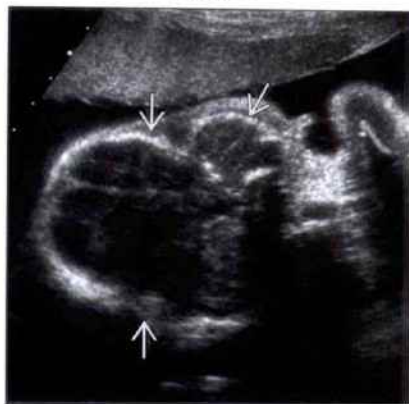
眼球前突

(左图) 双胎之一超声眼眶横切面显示眼球前突→和眼距过远。该胎儿头形异常，额叶突出→



眼球前突

(右图) 与左图为同一病例。胎儿颅盖骨冠状切面显示由于颅缝早闭而形成的三叶草颅骨→。该胎儿为 Pfeiffer 综合征



眼球前突

(左图) 三维超声冠状斜面显示无脑畸形眼球前突→。形态异常的颅底和浅眼眶形成此种外观



眼球前突

(右图) 另一无脑儿 X 线前后位片，显示其形态异常的眼眶→和眼球前突。注意上位颈椎体分离→



泪囊膨出

(左图) 双眼横切面显示近鼻根部双眼球内侧的两个小囊肿→。该囊肿位于泪管区域→



泪囊膨出

(右图) 三维超声冠状面显示位于鼻和眼→之间的肿块样泪囊膨出→



泪囊膨出



泪囊膨出



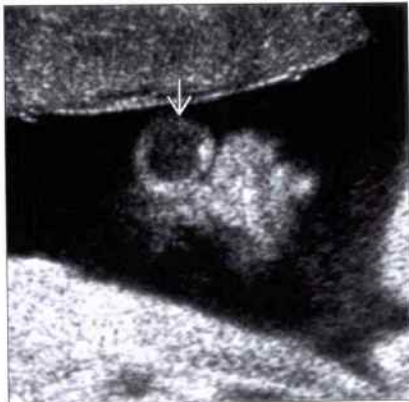
(左图) 与第 2 幅泪囊膨出为同一病例。三维超声斜矢状切面。从不同方位观察泪囊膨出 →

(右图) 与第 2 幅泪囊膨出为同一病例。胎儿出生后照片，显示眼内侧一轻微变色的小包块 →。大多数泪囊膨出在子宫内或在出生后一年自行消失

眼眶肿瘤



眼眶肿瘤



(左图) 双眼横切面显示患侧眼球前突，由于眼球内强回声肿瘤导致眼球增大 →。对侧正常眼球可部分显示 →

(右图) 面部冠状切面，进一步佐证肿瘤 → 导致的眼球增大。单侧眼球前突是眼眶肿瘤的最常见表现

无眼 / 小眼畸形



无眼 / 小眼畸形



(左图) 无眼 / 小眼畸形。脑发育不全 (一种脑部发育障碍的致死性畸形) 胎儿超声冠状切面显示无明显面部口、鼻、眼特征。尸检发现无眼眶、鼻、口的结构

(右图) 另一胎儿双眼横切面显示眼距过远，眼眶极小 →，小眼畸形

鉴别诊断

常见

- 低位耳
- 耳缺陷或缺如

不常见

- 垂耳
- 招风耳

重要信息

鉴别诊断要点

- 耳的正常位置
 - 耳轮顶部位于内眦水平线
- 耳的大小评估
 - 耳长等于双顶径的 1/3
 - 耳的宽度差异大
- 应用三维评价其形态
 - 耳轮是外耳最外的弧线
 - 对耳轮是耳内 Y 形结构
 - 耳屏位于外耳道口
 - 耳屏与对耳屏相对

常见诊断的有用线索

- 低位耳
 - 耳轮顶部低于内眦水平线
 - 合并小下颌畸形
 - Treacher Collins 综合征
 - Nager 综合征
 - Pierre Robin 综合征
 - 非整倍体

- 耳缺陷或缺如
 - 小耳畸形 = 外耳小
 - 合并或不合并耳的组成部分缺如
 - 无耳畸形 = 无外耳

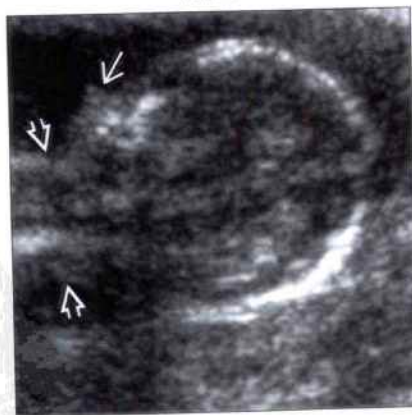
不常见诊断的有用线索

- 垂耳
 - 耳软骨畸形
 - 耳顶部向下弯曲
 - 常见病单发
 - 有报道为常染色体显性遗传
 - 合并其他畸形
 - 无脑畸形
 - 合并软骨缺陷的其他综合征
- 招风耳
 - 耳从头部向前突的角度 $>25^\circ$
 - 特发性招风耳最常见
 - 非低位耳

其他重要信息

- 合并非整倍体
 - 21 三体
 - 18 三体
 - 13 三体
 - 特纳综合征
- 耳畸形常合并小下颌畸形
- 低位耳和耳缺陷常见于羊水过少
- 耳的额外部分酷似面部包块
 - 耳前副耳
 - 副耳

低位耳



低位耳



(左图) 胎儿冠状切面显示耳 \rightarrow 位于高位颈项部 \rightarrow ，该胎儿患 Treacher Collins 综合征

(右图) 与左图为同一病例。超声矢状切面显示小下颌畸形。下颌小而短缩 \rightarrow

耳缺陷或缺如



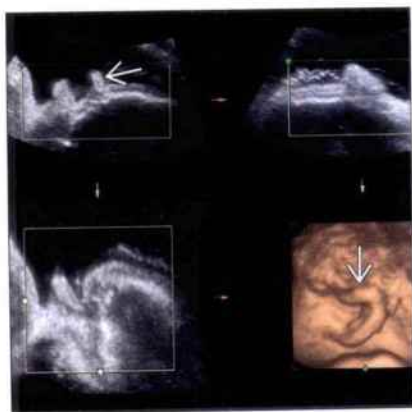
耳缺陷或缺如



(左图) 超声冠状斜切面显示小耳, 低位耳 \rightarrow , 该胎儿还合并有其他多发畸形

(右图) 与左图为同一病例。耳缺陷或缺如。胎儿出生后照片显示一侧有缺陷的低位耳 \rightarrow 。耳顶部应位于内眦水平线 \rightarrow 。该胎儿合并唇裂和小下颌畸形 \rightarrow 。染色体核型正常

垂耳



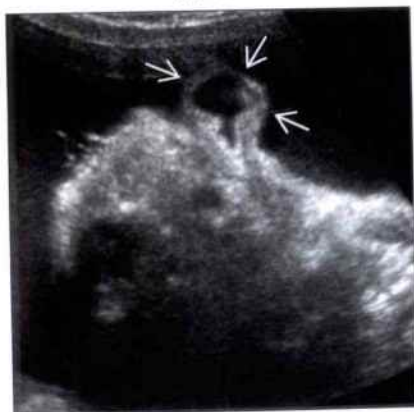
垂耳



(左图) 三维超声图像显示耳顶部由上向下弯曲 \rightarrow

(右图) 与左图为同一病例。胎儿出生时照片, 证实垂耳的超声诊断 \rightarrow 。该婴儿合并多发畸形

招风耳



招风耳



(左图) 超声冠状切面显示耳自胎儿头部向前突出 \rightarrow 。该胎儿合并单侧唇裂/腭裂

(右图) 三维超声图像显示该胎儿正常的耳部形态和位置。招风耳通常是特异性的, 可能和遗传有关

鉴别诊断

常见

- 特发性
- 21 三体

不常见

- Beckwith-Wiedemann 综合征
- 口腔肿块（假性的）

重要信息

鉴别诊断要点

- 正常胎动包括吞咽、吸允拇指、舌部运动
- 巨舌症说明舌过大而不能完全容于口腔内
- 唐氏综合征胎儿在晚期妊娠可能出现吐舌
 - 舌随着肌张力的松弛而间歇性吐舌
- 若检查时舌易见，则仔细检查是否存在面裂
 - 鼻唇冠状切面
 - 乳牙列横切面
- 淋巴管瘤可能会导致舌增大
 - 头颈间淋巴管瘤罕见
 - 儿童期较胎儿期可能更常见
- 口腔肿块可混淆诊断
 - 有时很难分辨口腔肿块是来源于舌还是腭

- 上颌颅内胎典型表现为巨大囊性 / 实质性 / 钙化包块

常见诊断的有用线索

- 特发性
 - 结构正常的胎儿
 - 未见非整倍体胎儿尤其是 21 三体的特征
 - 大小和孕龄符合
- 21 三体
 - 与初始危险性有关并寻找超声标志
 - 鼻骨缺失 / 颈后皱褶增厚 / 轻度侧脑室扩张
 - 先天性心脏病，尤其是房室间隔缺损
 - 十二指肠闭锁 / 肠道强回声 / 肾盂扩张
 - 股骨 / 肱骨短
 - 先天性指侧弯 / 草鞋脚

不常见诊断的有用线索

- Beckwith-Wiedemann 综合征
 - 97% 巨舌症
 - 88% 胎儿生长过度
 - 80% 胎儿脐膨出 / 脐疝
 - 器官巨大症
 - 新生儿发生严重低糖血症导致脑损伤的概率增高
 - 患儿于儿童期患肿瘤（Wilms 瘤最常见）的病例高达 10%

特发性



特发性



（左图）在一例母体体重增长过少的病例中，应用经腹超声行胎儿生长发育状态评估，胎儿矢状切面显示胎舌“舔”胎盘。其舌 \Rightarrow 和口腔大小一致，出生后证实为正常胎儿。

（右图）另一胎儿面部矢状切面显示一过性吐舌 \Rightarrow ，出生后证实为正常胎儿。

21 三体



21 三体



(左图) 胎儿超声面部冠状切面显示唐氏综合征典型面容: 吐舌 \rightarrow , 鼻宽而扁平 \rightarrow

(右图) 与左图为同一胎儿。超声四腔心切面显示对位不良的房室间隔缺损。右心室小 \rightarrow , 左心室增大 \rightarrow , 室间隔缺损 \rightarrow 。羊水穿刺结果证实为 21 三体

21 三体



Beckwith-Wiedemann 综合征



(左图) 与前 2 幅 21 三体为同一胎儿。超声矢状面显示持续性吐舌 \rightarrow 。由于舌过大而无法容纳于口腔内, 持续性吐舌是巨舌症的特征性表现

(右图) Beckwith-Wiedemann 综合征胎儿面部冠状切面, 显示不明显的吐舌 \rightarrow 。之前没有重视这一表现

Beckwith-Wiedemann 综合征



Beckwith-Wiedemann 综合征



(左图) 与第 1 幅 Beckwith-Wiedemann 综合征为同一胎儿。超声腹部横切面, 显示肝膨出 \rightarrow , 华通胶囊性变 \rightarrow , Beckwith-Wiedemann 综合征中肾脏膨出很常见

(右图) 另一胎儿在生物物理评分过程中, 超声腹部横切面发现左肾增大 \rightarrow 。胎儿大于孕龄, 但未合并其他畸形。出生后诊断为 Beckwith-Wiedemann 综合征

鉴别诊断

常见

- 颌骨前突
 - 唇裂 / 腭裂
- 喙鼻

不常见

- 上颌胎内胎
- 额部脑膨出

罕见 (但重要)

- 耳前副耳
- 眼眶肿瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 胎儿面部常规检查切面
 - 正中矢状切面
 - 鼻骨评估
 - 排除小下颌畸形
 - 眼眶
 - 横切面和冠状切面
 - 注意眼间距
 - 鼻唇评估
 - 鼻唇冠状切面
- 三维超声技术
 - 从正中矢状切面采集数据最佳
 - 面部前方需有羊水
 - 软组织成像
 - 在一幅图中评估眼、鼻、唇
 - 骨组织成像
 - 硬腭
 - 颅缝
- 四维超声
 - 实时三维超声检查即四维超声
 - 静态三维超声分辨率更高
- MR 检查
 - 肿块轮廓范围显示更清楚
 - 对合并微小脑畸形是最佳检查方法

常见诊断的有用线索

- 颌骨前突
 - 双侧唇裂 / 腭裂
 - 双侧唇裂 / 腭裂面正中表现为“岛”样的发育不良的上颌组织
 - 上腭横切面为显示缺损的最佳切面
 - 正中矢状切面显示肿块样组织
 - 三维超声显示鼻下方的肿块

- 单侧唇裂 / 腭裂有可能出现
 - 巨大腭裂
 - 牙槽嵴前移
 - 正中矢状切面可见腭突出
 - 三维超声是显示该形态学特征最佳方法
- 唇裂 / 腭裂分类

- 1 型: 仅为单侧唇裂
- 2 型: 单侧唇裂 / 腭裂
- 3 型: 双侧唇裂 / 腭裂
- 4 型: 正中唇裂 / 腭裂

• 喙鼻

- 面中部的管状软组织
 - 正常鼻为喙鼻所替代
 - 位于双眼之上或双眼之间
 - 可位于前额

◦ 眼眶畸形合并喙鼻

- 独眼畸形
- 眼距过近

◦ 合并全前脑

- 无叶
- 半叶

◦ 非整倍体

- 13 三体最常见
- 18 三体

不常见诊断的有用线索

- 上颌胎内胎
 - 畸胎瘤
 - 来源于口腔或鼻腔
 - 50% 有钙化 (诊断特点)
 - 巨大菌样口腔肿块
 - 充满口腔然后伸出口腔或鼻腔
 - 可延伸至颅内
 - 经蝶骨延伸
 - 轴外肿块
 - 吞咽受损, 羊水过多
 - MR
 - 可帮助确定肿块大小范围
 - 可在病变区内发现脂肪组织
- 额部脑膨出
 - 额筛骨区颅骨缺损合并颅内组织疝出
 - 皮肤覆盖
 - 鼻额部
 - 鼻骨和额骨之间
 - 鼻筛部
 - 鼻骨和鼻软骨之间
 - 鼻眶部

- 通过眼眶内壁缺损
- 合并其他面中部畸形
 - 眼距过远
 - 胼胝体异常
 - 语音错乱
 - 脑半球间脂肪瘤
- 东南亚最常见病
 - 1 : 1 000
- 较枕部或顶部脑膨出预后好

罕见诊断的有用线索

- 耳前副耳
 - 耳部的多余组织
 - 胚胎成分的复制
 - 不同分化来源的皮肤赘生组织
 - 来源于外胚层和中胚层的移行组织
 - 耳前副耳
 - 位于耳前方
 - 外观类似于面颊肿块
 - 合并其他面部耳部畸形
 - 小下颌畸形最常见
- 眼眶肿瘤
 - 罕见肿瘤的类型
 - 视网膜成神经细胞瘤
 - 畸胎瘤
 - 横纹肌肉瘤
 - 横纹肌样瘤
 - 神经纤维瘤
 - 常见为巨大实质性肿块
 - 若眼球受累, 可能被检出或漏诊
 - 骨性解剖结构可能变形
 - 血管性肿块
 - 小型肿块

- 可能仅表现为眼球前突

其他重要信息

- 额部脑膨出容易漏诊
 - 可能仅发现眼距过宽
 - 小的骨性缺损
 - 少量脑组织膨出
 - 不能解释的眼距过远, 可以考虑行 MR 检查
- 面部畸形合并全前脑
 - 独眼畸形最严重
 - 单一骨性眼眶
 - 不同程度的眼球融合
 - 喙鼻常见于眼上方
 - 头发育不全畸形
 - 喙鼻位于相距过近的两眼之间
 - 猴头畸形
 - 眶下塌鼻合并单鼻孔
- 眼眶肿瘤可表现为眼球突出 (2 种原因)
 - 眶后肿瘤
 - 眼球被推向前方
 - 肿瘤波及眼球
 - 眼球增大
- 检查肿块中是否有脂肪组织和钙化
 - 肿块中出现上述任一项, 畸胎瘤可能性最大

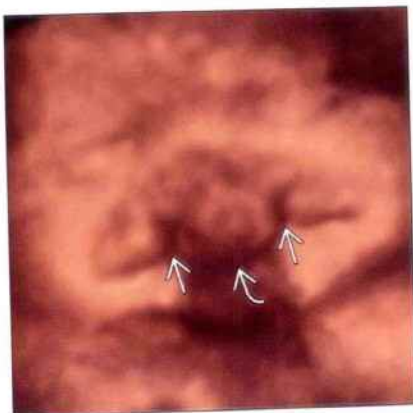
选择性鉴别诊断思路

- 面部肿块样病变
 - 颌骨前突
 - 喙鼻
 - 额部脑膨出
 - 耳前副耳
- 面部真性肿瘤
 - 上颌胎内胎
 - 眼眶肿瘤

颌骨前突



颌骨前突



(左图) 超声矢状切面显示胎儿侧面异常像, 鼻下方有一团块样骨性突出物, 为典型 3 型唇裂 / 腭裂的超声表现

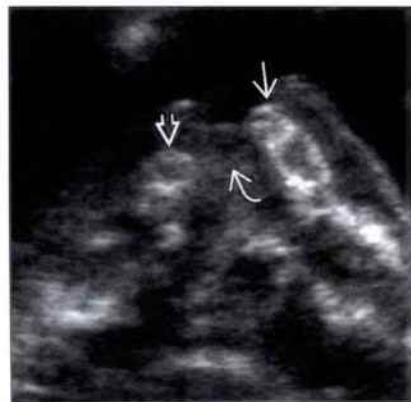
(右图) 三维超声正面观显示该胎儿双侧唇裂 / 腭裂, 三维超声检查清楚可见鼻下方上颌前部肿块

颌骨前突

颌骨前突

(左图) 胎儿出生后照片。显示单侧巨大唇裂 / 腭裂，上颌前移 →，在正中矢状切面上表现为团块样组织

(右图) 巨大唇裂 / 腭裂胎儿牙槽嵴超声横切面。显示腭裂 →，牙槽嵴 → 较对侧 → 前移

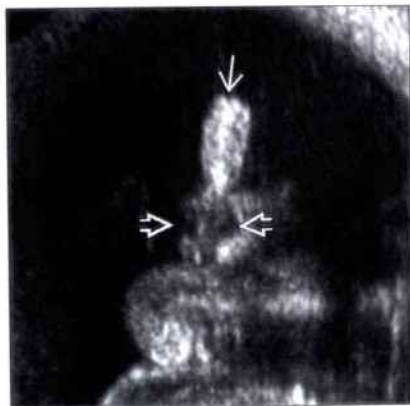


喙鼻

喙鼻

(左图) 超声冠状切面显示眼 → 上方的管状长鼻 →。合并重度眼距过近和全前脑 (此图未显示)

(右图) 胎儿出生后照片。显示喙鼻 → 合并全前脑和鱼眼畸形

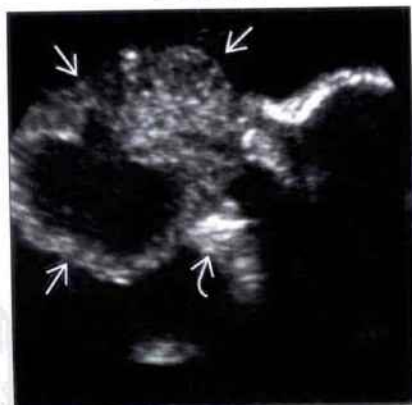


上颌胎内胎

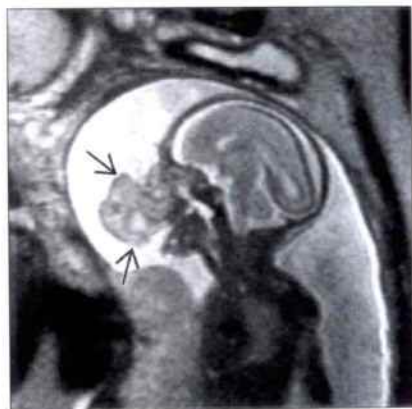
上颌胎内胎

(左图) 胎儿面部超声矢状切面显示来源于口腔的巨大囊实性混合包块 →，下颌 → 被动开启

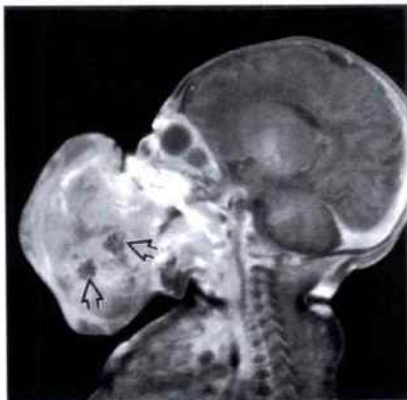
(右图) 分娩时照片。显示胎儿在子宫外的处理过程 (EXIT)。插管防止畸形胎瘤阻塞胎儿气道，然后切除畸胎瘤



上颌胎内胎



上颌胎内胎



(左图) MR T₂WI矢状面显示由胎儿口中长出的大部分为实质的肿块

(右图) 胎儿出生后MR T₂WI矢状面。显示胎儿期肿块呈进行性生长，低信号病灶可能为钙化斑或液体

额部脑膨出



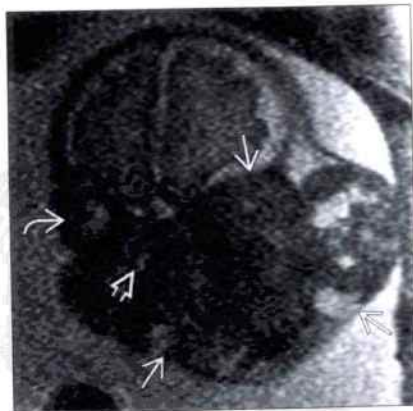
耳前副耳



(左图) 超声矢状切面显示前额颅骨缺损合并脑组织膨出。该胎儿亦合并眼距过宽

(右图) 另一胎儿的三维超声斜矢状面，显示耳形态正常，耳前可见一弯曲的皮肤赘。该胎儿合并多发畸形

眼眶肿瘤



眼眶肿瘤



(左图) MR T₂WI冠状面显示眼眶巨大囊实性肿块。患侧眼球未显示，鼻中隔向健侧眼球偏移

(右图) 超声矢状切面。彩色多普勒显示肿块内血流丰富。最后诊断为横纹肌肉瘤

鉴别诊断

常见

- 水囊瘤
- 颈部脐带（假性的水囊瘤）
- 枕部脑膨出

不常见

- 颈部畸胎瘤
- 甲状腺肿
- 躯干淋巴管瘤

罕见（但重要）

- 枕骨裂露脑畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 肿块以实性还是囊性为主？
 - 囊性者倾向于水囊瘤
 - 实性者倾向于畸胎瘤、甲状腺肿或脑膨出
- 病变部位
 - 位于后方者倾向于水囊瘤和脑膨出
 - 位于前方者倾向于畸胎瘤或甲状腺肿
- 常规检查颅骨和脊柱
 - 若形态完整，则可排除脑膨出和脊柱缺陷
- 常规应用彩色多普勒
 - 排除颈部脐带
 - 检查肿块内血流信号

常见诊断的有用线索

- 水囊瘤
 - 颈静脉-淋巴连接失败或延迟
 - 形成颈后多分隔水囊瘤
 - 位于颈后皮下组织，侧方常被包绕
 - 可仅局限于一侧颈部，引起姿势异常
 - 包块可能过于巨大而误以为是羊水
 - 在出生时注意气道梗阻
 - 内部分隔
 - 多个、细小、线样分割
 - 厚的、中线处分隔为项韧带
 - 非免疫性水肿通常表现为巨大水囊瘤
 - 小的水囊瘤可进展为颈后皱褶增厚
 - 2/3 中期妊娠水囊瘤患儿为非整倍体
 - 特纳综合征最常见，尤其是巨大有分隔水囊瘤
 - 其次为 21 三体，表现为较小且内部回声较简单的水囊瘤和颈后皮肤皱褶

◦ 心血管畸形常见

- 主动脉弓畸形最常见，尤其在特纳综合征
- 颈部脐带（假性的水囊瘤）
 - 颈部脐带在超声灰阶图像中可和水囊瘤混淆
 - 彩色多普勒可见明显的血流
 - 血管螺旋较少的脐带更柔软且更易缠绕颈部
 - 脐带较长亦增加脐带绕颈的概率
- 枕部脑膨出
 - 应显示骨性缺损
 - 中线处常见病：枕部
 - 侧面：顶部，颞部
 - 可能很难发现细小缺损
 - 脑膨出
 - 颅内组织形成疝的通用术语
 - 脑膨出
 - 脑脊膜和大脑
 - 最常见
 - 脑膜膨出
 - 仅有脑脊膜
 - III 型 Chiari 畸形
 - 后脑畸形
 - 小脑疝至脑膨出包块内
 - 疝出神经组织的不同表现
 - 可有脑回疝出
 - 囊实混合性包块
 - “囊内有囊”或“靶环征”提示可能有第四脑室脱出
 - 早期妊娠可出现头小且形态不规则
 - 25% 小头畸形
 - 其他中枢神经系统畸形常见
 - 巨大枕部脑膨出可能波及颈椎
- 不常见诊断的有用线索
 - 颈部畸胎瘤
 - 颈部前方混合性囊实性包块
 - 常波及周围的组织
 - 钙化是畸胎瘤特异征象
 - 头部常处于过伸位或偏向一侧
 - 食管上段梗阻导致羊水过多
 - 肿块实性部分常血供丰富
 - 可有动静脉分流
 - 动静脉分流可导致胎儿水肿
 - 甲状腺肿
 - 母体甲状腺功能亢进症的过度治疗、抗甲状腺抗体通过胎盘、先天性甲状腺功能减退症可导

致胎儿甲状腺肿

- 颈前部实性均质包块
- 表现为正常甲状腺形态和回声
- 彩色多普勒超声于冠状切面评估颈动脉和颈静脉
 - 巨大甲状腺肿可引起这些血管结构向外侧偏移, 可使吞咽受阻, 导致羊水过多
- 消化道可能梗阻, 导致羊水过多
- 可能影响胎儿下巴向胸部正常靠拢 → 颈部过伸 → 分娩受阻
 - 若胎儿下巴可向胸部靠拢, 则甲状腺肿对分娩方式和出生时气道影响不大
- 躯干淋巴管瘤
 - 可达颈深部组织, 但主要受累部位为腋窝、胸部、手臂
 - 形态学改变和水囊瘤相同

罕见诊断的有用线索

- 枕骨裂露脑畸形

- 广泛开放性神经管缺损, 特征如下:

- 枕骨和枕骨隆突缺损
- 枕部脑膨出
- 延伸至胸部甚至腰部的脊柱裂
- 头部过伸且固定 (望星位)
- 颈椎缺如或融合

其他重要信息

- 由于妊娠期肿瘤的生长, 可导致进行性颈部体位异常
 - 具剖宫产指征
- 巨大的颈部肿块可能在出生时压迫气道导致窒息
 - 预先计划
 - 可能需要执行 EXIT 方案 (产时宫外治疗)
 - 剖宫产过程中胎儿已部分娩出胎盘及脐带仍然完整
 - 子宫与胎盘间维持气体交换
 - 建立气道时维持胎儿血流动力学稳定
 - 努力建立气道, 避免气道塌陷

水囊瘤

水囊瘤



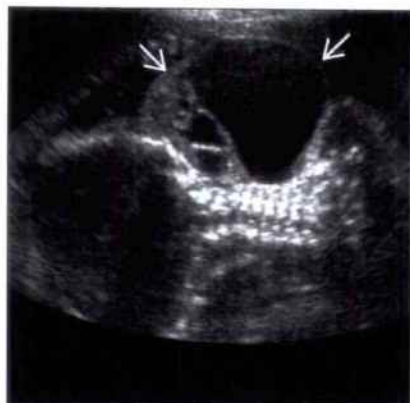
(左图) 超声横切面显示巨大水囊瘤 \Rightarrow , 内见多条薄的分隔, 回声带由胎头向外呈放射状走行。正中分隔带为项韧带 \Rightarrow 。该胎儿为特纳综合征

(右图) 胎儿 X 线片显示环绕胎头的巨大水囊瘤 \Rightarrow , 同时注意全身软组织水肿, 为常见的并发症。巨大的水囊瘤通常和特纳综合征有关

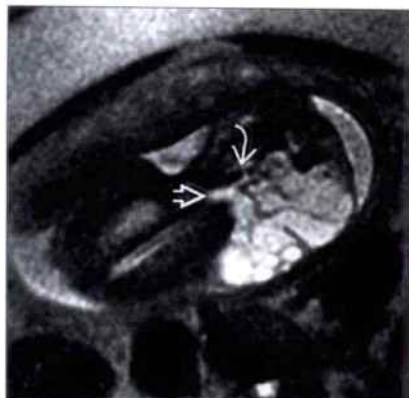
(左图) 胎儿颈部超声冠状切面显示右侧颈部一巨大多房性囊性肿块 →

(右图) 与左图为同一胎儿。MR T₂WI 冠状面, 显示囊性淋巴管瘤累及颈部深层组织 →, 病灶包绕颈部血管 →, 可见流空效应。产后证实肿块为浸润性。此胎儿染色体正常

水囊瘤



水囊瘤



(左图) 超声横切面显示颈部皱褶增厚, 内充满液体(游标标示), 由一系列小的水囊状淋巴管瘤组成

(右图) 三维超声矢状面, 显示颈后部的膨隆 →。在晚期妊娠, 颈部水囊状淋巴管瘤消退, 仅在颈后部残留增厚的皮肤。这种表现的水囊瘤更常见于21三体综合征; 此例胎儿出生后得以证实为水囊瘤

水囊瘤



水囊瘤



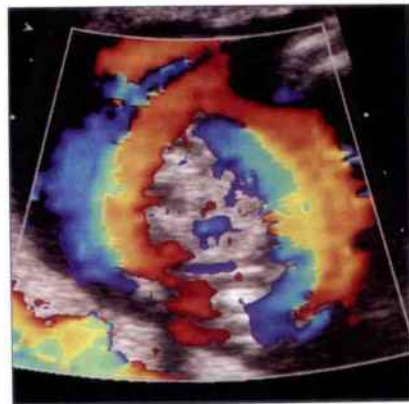
(左图) 横切面显示颈部环绕一“囊性肿块” →

(右图) 超声颈部横切面, 彩色多普勒超声发现“肿块”实际是由颈背部脐带环绕两周形成的。注意脐带未出现正常螺旋状扭曲结构, 这被认为是发展成为脐带绕颈的风险因素

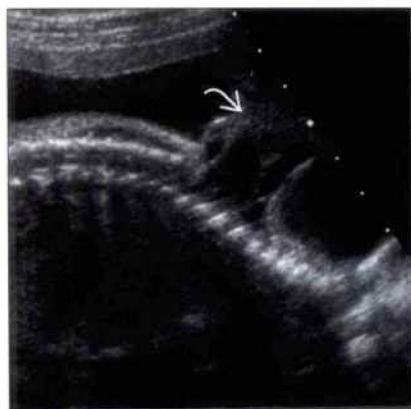
颈部脐带 (假性的水囊瘤)



颈部脐带 (假性的水囊瘤)



枕部脑膨出



枕部脑膨出



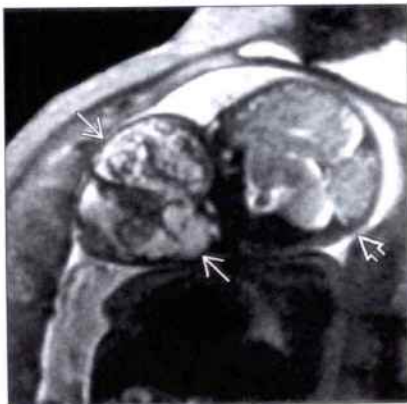
(左图) 超声矢状切面显示巨大有分隔的颈部包块 \rightarrow ，易与水囊瘤混淆。注意未显示颈椎棘突

(右图) 与左图为同一胎儿。头部超声斜横切面显示巨大枕骨缺损 \rightarrow ，合并颅内内容的疝出。表现为“囊内有囊”或“靶环征”，为第四脑室 \rightarrow 疝入膨出囊 \rightarrow 所致

枕部脑膨出



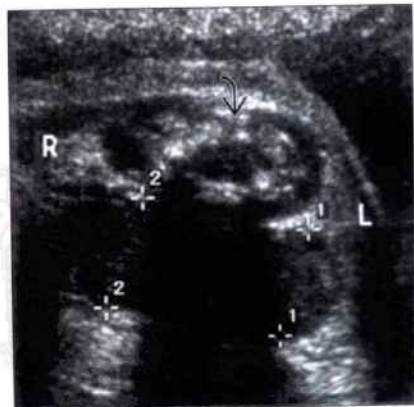
颈部畸胎瘤



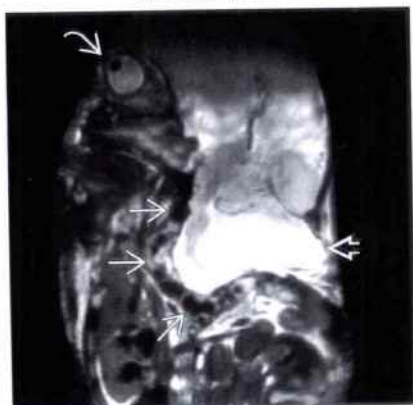
(左图) 与前2幅枕部脑膨出为同一病例。胎儿出生后照片显示枕部/高位颈部巨大脑膜脑膨出，为 Chiari III 畸形

(右图) MR T₂WI 检查显示典型的颈部畸胎瘤，表现为颈部混合性肿块 \rightarrow ，内含囊实性成分。头向一侧偏移 \rightarrow ，肿块几乎和胎头大小相同。该胎儿经产时行宫内处理，包块被切除

甲状腺肿



枕骨裂露脑畸形



(左图) 胎儿颈部(颈椎棘突， \rightarrow) 超声横切面显示甲状腺明显增大(游标标示)。其甲状腺的形态与回声和成年人的相同

(右图) 胎儿产后尸体 MR T₂WI 图。显示典型的枕骨裂露脑畸形。该处脊椎缺失融合 \rightarrow ，可见巨大的颅骨和脊椎的缺损 \rightarrow 。颈部后曲，眼睛 \rightarrow 呈“星位”

第4章

胸部

胸腔积液	4-2
肺实性 / 高回声肿块	4-6
肺囊性包块	4-10
胸廓狭小	4-14



鉴别诊断

常见

- 双侧胸腔积液
 - 胸腔积液
- 单侧胸腔积液
 - 乳糜胸
- 心包积液

不常见

- 由肺部肿块引起的胸腔积液
 - 支气管肺隔离症
 - 先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM)
- 可能与单纯胸腔积液相混淆的肺部肿块
 - 单房性 CCAM
 - 先天性膈疝

重要信息

鉴别诊断要点

- 首先需确定积液的位置
 - 积液可位于胸膜腔、心包或肿块内
- 胸腔积液
 - 常规四腔心切面
 - 边界清晰的、无回声的液体
 - 高回声的肺向中间移位
 - 胸部冠状切面
 - 肺向前向中间移位
 - “翅膀样”的双肺漂浮于积液中
- 心包积液
 - 液体积聚于胎儿心脏周围
 - 大量积液时，心脏看起来像在一“水袋”中跳动
 - 双肺被推移至后方，而不是自由漂浮着
- 巨大的、单房性的囊性肿块可能与胸腔积液混淆
 - 囊性肿块一般呈圆形，或卵圆形
 - 囊性肿块在双肺或纵隔部位产生肿块压迫效应
 - 囊性肿块存在时肺被所谓“积液”推移，而胸腔积液时肺被积液包绕

常见诊断的有用线索

- 胸腔积液
 - 为浆液性液体积聚
 - 积水为双侧性且对称性
 - 可检出与胎儿水肿有关的免疫性或非免疫性标记物
 - 当 2 个或 2 个以上体腔内有液体积聚时定义为水肿

■ 胸腔积液

■ 腹水

■ 皮肤水肿

■ 心包积液

- 水肿时常常合并存在羊水过多和胎盘肿大
- 胎儿畸形常与积液及水肿有关
 - 最常见的是水囊瘤 (特纳综合征)
 - 可见于 21 三体 (常常可见其他染色体异常软指标); 18 三体和 13 三体中较少见
 - 心脏畸形
 - 心律失常
 - 感染
 - (肺) 囊性腺瘤样病变 (不到 10% 的病例中有水肿发生)
- 某些可引起高排血性心力衰竭的胎儿肿块 (并可能发生水肿)
 - 骶尾部畸胎瘤
 - 甲状腺样肿瘤
 - 血管分流: 包括盖仑 (Galen) 静脉畸形, 动静脉瘘, 肝管内皮瘤, 胎盘绒毛膜血管瘤
- 早期妊娠胸腔积液
 - 最早时于孕 7 周时即可见到
 - 与增厚的颈项透明层 (NT) 有关
 - 15 周前发现胸腔积液则提示预后较差
 - 非整倍体染色体异常较多见: 特纳综合征最多见
- 乳糜胸
 - 乳糜液积聚
 - 积液是单侧性的
 - 原发的先天性淋巴发育异常 (造成)
 - 胸导管闭锁、瘘, 或缺如
 - 胸导管自右至左跨过第 5 胸椎
 - 胸导管阻塞的水平决定了是右侧积液还是左侧积液
 - 右侧和左侧积液发生率相同
 - 积液呈无回声
 - 只有在新生儿喂奶以后乳糜液才会变成“牛奶样”
 - 常见肿块压迫效应
 - 纵隔移位
 - 横膈变平
 - 大量积液时可导致水肿
 - 如有胎儿窘迫证据时可考虑行胎儿胸腔穿刺
 - 5% 的病例合并有非整倍体畸形

- 特纳综合征
- 21 三体综合征
- Noonan 综合征 (假特纳综合征, 诺曼症候群)
- 可授权行羊水穿刺
- 15% 在胎儿期消退
- 无水肿和染色体正常者, 存活率近 100%
- 心包积液
 - 在标准四腔心切面观察最佳
 - 在心脏附近或周围可见扁豆状或椭圆形的积液
 - 分布于一侧心室壁外的积液是正常的
 - 积液宽度可达到 2 mm
 - 如果仔细检查大多数胎儿 (50% ~ 80%) 心包内有液体存在
 - 一般为暂时性的
 - 如果胎儿没有高危因素, 不需随访
 - 如果积液同时包围心房和心室为明显的心包积液
 - 心包积液可见于多种情况
 - 应检查心脏以排除结构畸形、心律失常、肿块
 - 查找其他水肿征象

- 查找先天性畸形征象
- 查找有无贫血
- 不常见诊断的有用线索
 - 支气管肺隔离症
 - 6% ~ 10% 的病例可能出现单侧胸腔积液
 - 可能引起高张力性胸腔积液而需做胸腔积液穿刺以减压
 - 90% 发生在左侧
 - 查找三角形的、被胸腔积液包围的实性肿块
 - 先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM)
 - 如胎儿发生水肿可能存在胸腔积液
 - 发生于不到 10% 的病例中
 - 单房性 CCAM 可能看起来像单纯胸腔积液
 - 需在膈肌下方查找胃泡以排除先天性膈疝
 - 先天性膈疝
 - 如果只有胃疝入胸腔内, 则表现像单纯积液
 - 在单纯胃泡疝入的情况下 (一般自胸腹裂孔疝入), 胃泡常位于胸部后方
 - 疝入的小肠和肝常常显示不清, 需要仔细查找
 - 可行彩色多普勒超声或考虑胎儿磁共振检查

胸腔积液



胸腔积液



(左图) 一例免疫性水肿胎儿的超声横切面, 显示双侧胸腔积液 (→) 和明显的皮肤水肿 (→)。双肺向中间移位, 似乎“拥抱着”心脏

(右图) 一例患 Smith-Lemli-Opitz 综合征的非免疫性水肿胎儿的超声冠状斜切面, 显示漂浮的双肺 (→) 是典型的“翅膀”形

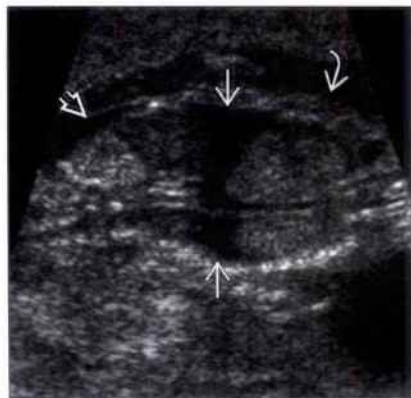
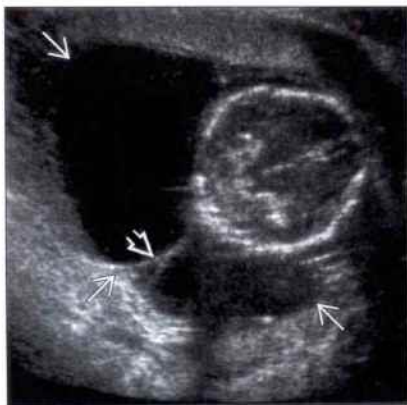
胸腔积液

胸腔积液

胸腔积液

(左图) 超声横切面显示特纳综合征的典型征象, 即表现为巨大水囊瘤和水肿。这一巨大的水囊瘤 \Rightarrow 看上去像羊水, 但内部有分隔 \Rightarrow

(右图) 与左图为同一病例, 超声冠状切面显示躯干部皮肤水肿 \Rightarrow 、双侧胸腔积液 \Rightarrow 和腹水 \Rightarrow , 可诊断为胎儿水肿

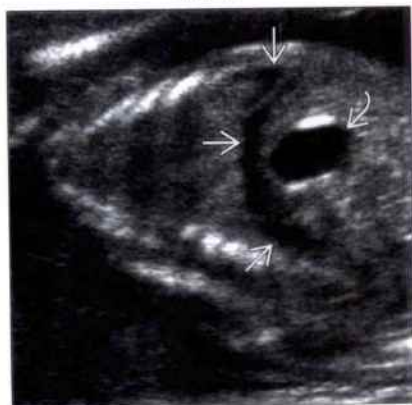


胸腔积液

乳糜胸

(左图) 超声纵切面显示一例患有室上性心动过速和胸腔积液的胎儿右半胸。积液沿着主要的腔隙 \Rightarrow 分布而清晰可见。

(右图) 超声纵切面显示少量的局灶性胸腔积液 \Rightarrow , 而胎儿其他部分正常(胃泡 \Rightarrow)。2周后随访显示胸腔积液已完全吸收



乳糜胸

心包积液

(左图) 超声冠状切面显示一例大量的、单侧性的乳糜胸 \Rightarrow 。右肺 \Rightarrow 已受压, 且使心脏移位。皮肤水肿同时存在 \Rightarrow

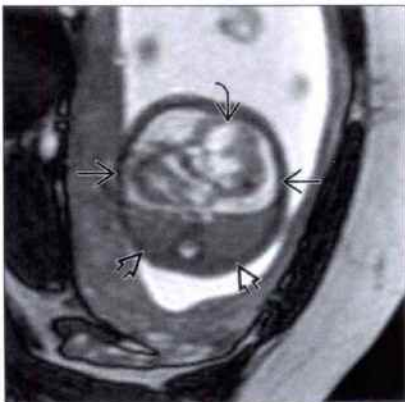
(右图) 心脏四腔心切面, 显示心包少量的局限性的积液(测量提示)。在以后随访中自行消失



心包积液



心包积液



(左图) 一例巨细胞病毒感染并有**心包积液**的胎儿的超声四腔心切面。注意**双肺**被挤压至后方，而且并未像胸腔积液时常见到的那样漂浮于液体中

(右图) 磁共振T₂WI横切面显示心包内一巨大的**畸胎瘤**和**心包积液**。注意**双肺**被这大量的积液挤压至后方

支气管肺隔离症



先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM)



(左图) 超声横切面显示单侧性胸腔积液包裹一左肺底部的**三角形肿块**。心脏被推移至右侧。肺隔离症可引起高张力性胸腔积液而需行宫内穿刺引流术

(右图) 超声横切面显示一例发生水肿的CCAM。胎儿存在**双侧性的少量胸腔积液**。CCAM病例与肺隔离症不同，其胸腔积液并不多见。如有胸腔积液则常常是全身水肿的表现之一

单房性 CCAM



先天性膈疝



(左图) 超声横切面显示胎儿胸腔一巨大的**单房囊性包块**。心脏被挤压至右侧。胃泡在正常位置，因此诊断单房性CCAM的可能性最大

(右图) 超声横切面显示位于胸腔后方的**单房囊性肿块**。心脏被推移至右侧。腹部胃泡未显示。胃泡已从胸腹裂孔疝入胸腔内

鉴别诊断

常见

- 先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM), 微泡型
- 支气管肺隔离症
- 先天性膈疝

不常见

- 心包部位畸胎瘤
- 胸部畸胎瘤
- 先天性肺叶性肺气肿

罕见 (但重要)

- 气管闭锁

重要信息

鉴别诊断要点

- 多普勒信息是诊断胸部实性肿块的关键
 - 先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM) 的血供来自肺循环, 包括动脉血供和静脉引流
 - 肺隔离症具有来自主动脉的较大的滋养血管
 - 一般通过下腔静脉和奇静脉引流入体循环
 - 含有肝的膈疝可显示门静脉、肝静脉
 - 其他肿块可能有血流存在, 但通常没有大的滋养血管
- 弄清病灶在哪里
 - CCAM 以右侧病灶多见
 - 左侧病灶可能是 CCAM, 也可能是肺隔离症
 - 双侧性病灶
 - 气管闭锁: 需查找胸部大块状、充满液体的气管及支气管
 - 双侧性 CCAM
 - 双侧性先天性膈疝: 有胃泡疝入时囊性肿块在左侧胸腔内
- 肿块是否被液体包绕?
 - 心包积液与胸腔积液比较
 - 大量时鉴别可能较困难
 - 心包积液: 双肺被推移至后方
 - 胸腔积液: 双肺漂浮于液体中呈“翅膀”样
 - 心包畸胎瘤时常见心包积液并存
 - 单侧性胸腔积液提示肺隔离症的可能性大
 - 双侧性胸腔积液应是全身水肿的表现之一
 - CCAM 中更常见
- 随访中逐渐消失的肺部肿块
 - 在 CCAM 和肺隔离症中一样常见

常见诊断的有用线索

- 先天性肺囊性腺瘤样病变, 微泡型
 - 形态学表现多样, 从微泡型的实性到大泡型的混合性包块, 甚至可表现为单房性囊性肿块
 - 微泡型 CCAM: 表现为实性病灶
 - 囊泡 < 5 mm
 - 呈均匀高回声
 - 肿块边界清晰
 - 95% 是单侧性的, 且仅累及肺的一叶
 - 左右侧的发生概率相似
 - 可见小的、弥散分布的、肉眼可辨的囊泡
 - 彩色多普勒超声
 - 血供来自肺动脉
 - 静脉引流至肺静脉 (但较难显示)
 - 妊娠 20 ~ 26 周时生长最快
 - 在妊娠的后期可以缩小, 甚至消失
 - 可能并发水肿 (<10%)
 - 如不予治疗, 水肿者的病死率接近 100%
- 支气管肺隔离症
 - 均匀的、强回声的、边界清晰的、三角形肿块
 - 90% 发生于左侧, 90% 位于膈肌以上
 - 彩色多普勒超声
 - 大的滋养血管来自主动脉 (可以是不止一根)
 - 静脉引流至下腔静脉或奇静脉 (常常较难显示)
 - 6% ~ 10% 的病例中发生单侧性胸腔积液
 - 可能导致高张力性胸腔积液
- 先天性膈疝
 - 右侧膈疝更多表现为实性肿块, 因胃泡在膈肌下方
 - 与正常者比较, 胃泡更靠近中间
 - 不同的疝入物回声有所不同
 - 疝入的肝回声较低, 疝入的肠管回声较高
 - 疝入的肝和肺之间可能难以鉴别
 - 可运用多普勒来查找肝静脉和门静脉
 - 胎儿磁共振是确定疝入物的最好方法
 - “肝疝入”预后最差
 - 双侧性膈疝可能难以诊断
 - 心轴偏移有可能是唯一的诊断线索; 心尖也更靠近中线
 - 腹围测量小于孕周
 - 肿块大小相同时, 由先天性膈疝引起的肺发育不全较其他胸部肿块引起的肺发育不全预后更差
 - 多达 50% 的病例并发其他畸形, 包括染色体畸形

不常见诊断的有用线索

- 心包部位畸胎瘤
 - 可发生于心包内或心包外
 - 心包内肿块总是合并有心包积液
 - 积液可以是大量的，易被误诊为胸腔积液
 - 有心脏压塞（心包填塞）的风险
- 胸部畸胎瘤
 - 典型者起源于前纵隔，且可跨过中线
 - 可同时包含有实性和囊性成分
 - 钙化是最具特征的表现，但并不总是存在
 - 生长可异常迅速
- 先天性肺叶性肺气肿
 - 均匀性强回声
 - 以肺上叶更多见（左侧较右侧多见）
 - 宫内很少能诊断
 - 通常在新生儿期因呼吸屏气而被发现

罕见诊断的有用线索

- 气管闭锁
 - 对称性、双侧性肺肿大
 - 胸围增大
 - 膈肌反向膨隆
 - 气管和支气管内充满液体
 - 心脏位于中线部位且受压

其他重要信息

- 所有病例产后都应接受全面检查，包括那些妊娠期间病灶已消失的病例
 - 肿块并非真正消失，通常是退化成点状而不能在常规超声扫查时被分辨出来
 - 产后需做增强 CT 或 MR
 - 胸部 X 线检查常不能显示出病灶
 - 对无症状病例，产后是否行病灶切除术存在一定程度的争议
 - 大多数学者认为存在感染和恶变的可能，主张在所有病例中行切除术

先天性肺囊性腺瘤样病变（CCAM），微泡型



先天性肺囊性腺瘤样病变（CCAM），微泡型



（左图）孕 22 周胎儿经腹部超声横切面，显示典型的、较大的微泡型 CCAM 病灶（→）。周边有几个大的囊泡（⇨），无水肿征象。

（右图）超声冠状切面，显示这一病灶引起明显的纵隔移位（→）。孕期内此病灶逐渐缩小。新生儿娩出时病情稳定，并在出生后 2 个月时行选择性切除术。

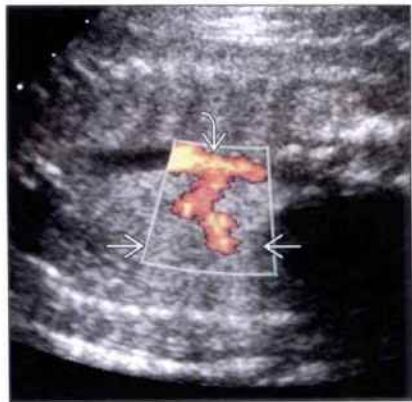
先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM), 微泡型

支气管肺隔离症

(左图) 胎儿胸部冠状切面, 显示左半胸 \rightarrow 一较大的肿块。彩色多普勒显示内部血管与肺循环 (多普勒取样所示) 连接。这是 CCAM 的典型表现



(右图) 胎儿胸部多普勒能量图冠状切面, 显示来自主动脉 \rightarrow 一条较大的营养血管供应一楔形高回声的肺部肿块 \rightarrow 。这是肺隔离症的典型表现。多普勒在鉴别 CCAM 和肺隔离症时很重要



支气管肺隔离症

支气管肺隔离症

(左图) 超声冠状切面显示在左肺底部一边界清晰, 三角形的、高回声的肿块 \rightarrow 。心脏被推移至右侧



(右图) 同一病例彩色多普勒超声横切面, 显示一根来自主动脉 \rightarrow 的较大的营养血管 \rightarrow 。胎儿宫内情况良好, 肺隔离病灶在产后被切除



先天性膈疝

先天性膈疝

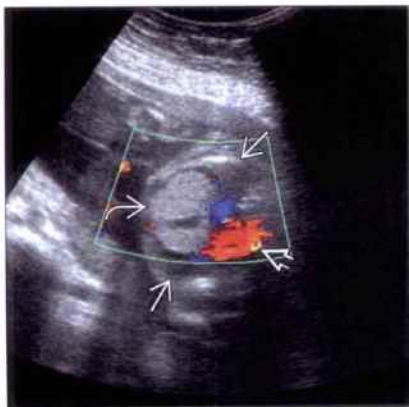
(左图) 胎儿胸部超声横切面, 显示偏于右侧胸部的一个较大的、实性肿块 \rightarrow 。心脏 \rightarrow 被推移至左侧



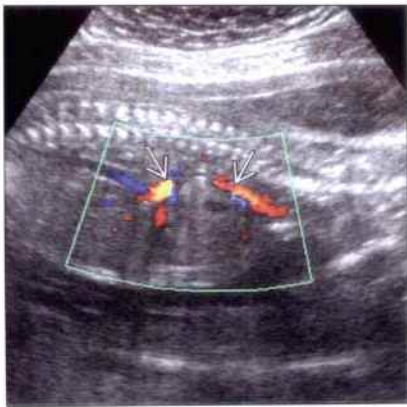
(右图) 与左图为同一病例。彩色多普勒超声横切面, 显示在这个右侧先天性膈疝内部存在肝静脉 \rightarrow 血流。与 CCAM 或肺隔离症的典型的高回声表现比较, 肝的回声较低



心包部位畸胎瘤



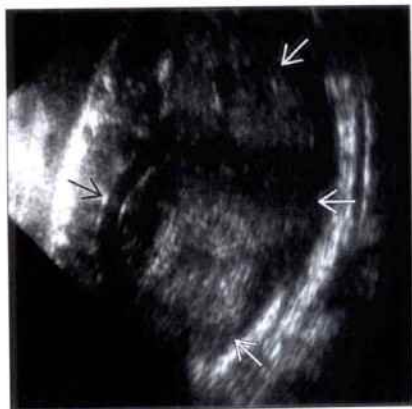
心包部位畸胎瘤



(左图) 彩色多普勒超声横切面, 显示一个较大的、靠近心脏的心包内畸胎瘤, 肿瘤被心包内大量积液包围。

(右图) 彩色多普勒超声纵切面, 显示主动脉偏移, 但肿块内部血流稀少, 没有明显的营养血管。此点有助于畸胎瘤与肺隔离症或CCAM鉴别。

胸部畸胎瘤



胸部畸胎瘤



(左图) 超声冠状切面显示一个较大的、实性的肿块位于左半胸, 主动脉被推移至右侧。其他切面可见钙化灶。此胎儿6周前超声检查结果正常。

(右图) 产后磁共振T₁WI冠状切面显示主动脉被肿块推移。肿块穿过横膈生长进入上腹部。尸解结果为不成熟型畸胎瘤。畸胎瘤的生长速度可以极快。

气管闭锁



气管闭锁



(左图) 胎儿胸部超声横切面, 显示显著增大的、高回声的双肺。气管内充满液体。心脏被推移至中央且显得小于正常, 几乎被椎体的声影完全遮挡。双肺的大块状增大是气管闭锁的典型表现。

(右图) 超声纵切面, 显示充满气管的液体与肺周边的积液延续。同时应注意横膈反向影。

鉴别诊断

常见

- 先天性膈疝
- 先天性肺囊性腺瘤样病变, 大泡型

不常见

- 囊状淋巴管瘤
- 支气管源性囊肿
- 神经管原肠囊肿

重要信息

鉴别诊断要点

- 胃泡的位置?
 - 如胃泡在膈肌下方, 先天性膈疝 (CDH) 的可能性较小
 - 但先天性膈疝中疝入物为小肠或肝而非胃泡时, 一般表现为实性或强回声肿块
- 单纯囊肿与混合性囊性肿物的鉴别
 - 支气管源性囊肿和神经管原肠囊肿一般为单房性单纯囊肿
 - 先天性膈疝、大泡型先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM), 以及囊状淋巴管瘤一般为较大的混合性囊性肿物
- 肿块是否扩张蔓延至胸壁上?
 - 囊状淋巴管瘤为发生于皮下组织的大块状肿物, 而不是位于胸腔内
- 同时要检查脊柱
 - 神经管原肠囊肿常常合并有胸椎畸形

常见诊断的有用线索

- 先天性膈疝
 - 左侧膈疝最多见 (80% - 90%)
 - 胃泡疝者胸部可见囊性肿块
 - 左侧膈疝的 4 个典型表现
 - 左侧胸部囊性肿块
 - 腹部无充满液体的胃泡
 - 心脏偏移至右侧
 - 羊水过多
 - 小肠和肝也常疝入胸腔内但较难于发现
 - 判断疝入物的性质非常重要
 - 有肝疝入者预后更差
 - 腹围小于孕周
 - 大多数疝通过胸腹裂孔疝入而位于胸腔后侧
 - 必须在纵切面观察膈肌的形态
 - 冠状切面前面观有可能完全遗漏膈肌的缺陷

- 需仔细寻找其他畸形, 包括染色体异常标记
 - 多达 50% 的病例有并发的畸形
- 彩色多普勒超声有助于辨认“疝入之肝”内部的门静脉和肝静脉
 - 但如果疝入的只是肝左叶的一小部分, 即使是使用彩色多普勒也很可能难以鉴别是否为肝
- 磁共振在确定疝入物成分方面很有价值
 - 充满胎粪的肠管在 T₁WI 期呈强信号
 - 充满液体的肠管在 T₂WI 期呈强信号
 - 肝在 T₂WI 期呈低信号
 - 正常肺组织在 T₂WI 期呈等信号
- 先天性肺囊性腺瘤样病变, 大泡型
 - 是由于终末支气管增生和缺乏正常肺泡而形成的一种错构瘤
 - 形态学表现多样, 微泡型表现为实性, 大泡型表现为混合性以囊性为主甚至单房性囊肿
 - 大泡型先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM)
 - 1 个或 1 个以上的 >5 mm 的囊泡
 - 常常表现为囊泡大小不等的多房囊性肿物
 - 也可以是单个的大囊泡
 - 边界很不清楚
 - 动脉血供和静脉引流均与肺循环相连
 - 胃泡位于膈肌以下
 - 腹围大小正常
 - 95% 为单侧性, 且仅累及肺的一叶
 - 不偏发于左侧或右侧 (左、右侧发生率相当)

不常见诊断的有用线索

- 囊状淋巴管瘤
 - 位于体壁的混合性囊块
 - 呈液性暗区的囊块
 - 囊内隔厚薄不等
 - 无实性内容物
 - 妊娠期内可能增大
 - 少有合并其他畸形
 - 常常累及纵隔, 肿块的大部分常位于胸腔外
 - 可位于软组织的任何部位
 - 70% 发生于腋窝
 - 30% 见于躯干和四肢
 - 典型的腋窝肿块位于上臂与胸壁间
 - 上臂因此会远离躯干
 - 可能沿着上臂向下蔓延
 - 常见有继发的淋巴水肿
 - 常见肋骨畸形

- 合并胸腔积液者少见
- 支气管源性囊肿
 - 光滑的、单房性囊肿
 - 多见于纵隔，但也可位于肺实质内
 - 纵隔囊肿
 - 大多数位于纵隔中央，典型者位于气管旁、气管隆嵴或肺门处
 - 肺部囊肿
 - 大部分发生于肺的内侧 1/3
 - 更多见于肺下叶
 - 双肺的发生率相同（右 = 左）
- 神经管原肠囊肿
 - 单个的、光滑的单房性囊肿
 - 从圆形至哑铃形态不一
 - 哑铃状提示病灶已侵入椎管
 - 位于脊椎的中线部位
 - 胸椎为最常见部位，其次为颈椎
 - 节段性或融合性椎骨畸形的发生率高达 50%
 - 蝴蝶形椎骨
 - 半椎体
 - 脊柱裂

- 脊柱纵裂
- 目前研究结果认为病因是由于脊索层自（来自原始原肠的）内胚层的不完全分裂
 - 原始原肠的小片组织包卷入发育中的椎管

其他重要信息

- 可考虑做胎儿磁共振
 - 对判断先天性膈疝的内容物尤其重要
 - 磁共振对辨认疝入的肝很有帮助
 - 有助于鉴别囊状淋巴管瘤累及纵隔的程度
 - 有助于查找神经管原肠囊肿在脊柱内的蔓延程度

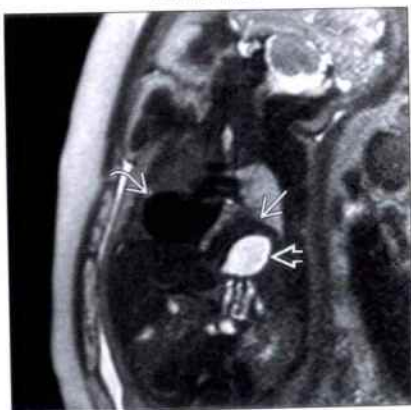
选择性鉴别诊断思路

- 单纯性囊肿
 - 支气管源性囊肿
 - 神经管原肠囊肿
 - 只有胃泡疝入的先天性膈疝
 - 只有一个囊腔的先天性肺囊性腺瘤样病变
- 混合性囊性肿块
 - 先天性膈疝
 - 肺囊性腺瘤样病变
 - 囊状淋巴管瘤

先天性膈疝



先天性膈疝



（左图）超声横切面显示胎儿胸部的胃泡、肠管和肝，心脏已被推移至右半胸

（右图）磁共振T1WI冠状切面，显示心脏移位至右侧。磁共振清晰显示了肝左叶疝入胸腔（胃泡），这在超声检查时难于显示，但很重要。肝疝入提示预后很差

先天性膈疝

先天性膈疝

(左图) 超声横切面显示心脏 \rightarrow 移位至右半胸。胃泡 \rightarrow 位于胸腔内

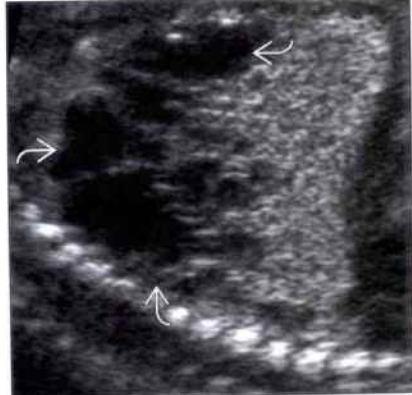


(右图) 腹部横切面, 无胃泡显示, 确定了胸腔内的囊性结构真的是胃泡。腹围小于孕周, 是膈疝的典型表现, 在较大的先天性膈疝时尤其明显

先天性肺囊性腺瘤样病变, 大泡型

先天性肺囊性腺瘤样病变, 大泡型

(左图) 超声横切面显示心脏 \rightarrow 被一混合回声肿块推移至右侧, 肿块内有散在的囊泡。右肺 \rightarrow 受压。肿块内部多普勒检测显示肺循环的动脉血供和静脉引流



(右图) 与左图为同一病例。超声矢状切面显示肿块充满左半胸, 肺的上叶 \rightarrow 有较大的囊泡存在。在同一个CCAM病例中常见有大泡和微泡并存

先天性肺囊性腺瘤样病变, 大泡型

先天性肺囊性腺瘤样病变, 大泡型

(左图) 超声纵切面, 清晰显示胃泡 \rightarrow 位于完整的膈肌 \rightarrow 下方。左半胸内见两个大的囊腔 \rightarrow

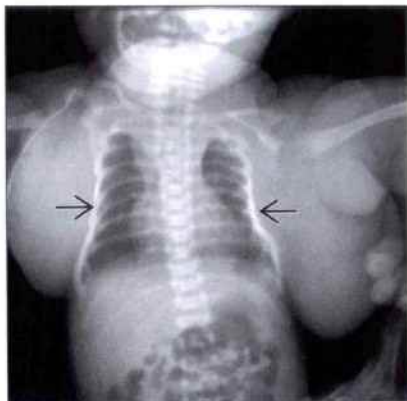


(右图) 产后婴儿X线胸片, 显示那些囊腔内充满气体 \rightarrow 。同时存在肿块压迫效应: 心脏被推移至右侧, 注意胃泡 \rightarrow 位于膈肌下方

囊状淋巴管瘤



囊状淋巴管瘤



(左图) 超声横切面显示双侧胸壁, 较大的, 混合性多房肿块。内部有厚薄不一的分隔。

(右图) 产后婴儿X线胸片, 显示上臂远端躯干向外伸展以及继发于宫内肿块效应的侧向肋骨畸形。

囊状淋巴管瘤



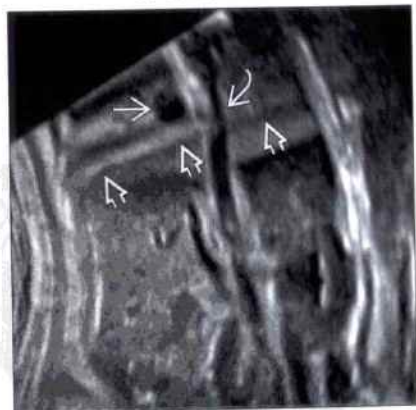
囊状淋巴管瘤



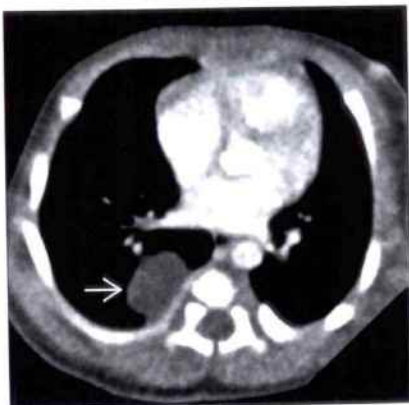
(左图) 彩色超声横切面显示一个无血管、囊性的胸壁肿块。

(右图) 产后婴儿磁共振T₂WI冠状切面, 显示多房性、信号密度不等的囊性包块。肿块从腋窝蔓延至盆腔水平。囊状淋巴瘤可能蔓延至胸腔、纵隔或腹部, 但大块的肿块主要累及皮下组织。

支气管源性囊肿



支气管源性囊肿



(左图) 超声矢状切面显示一小的, 单纯的中线部位囊肿, 靠近右肺底部。注意膈肌是完整的 (主动脉)。

(右图) CECT横切面, 显示一个单纯的, 液体密度的囊肿。注意附近的椎体是正常的。因此神经管原肠囊肿的可能性较小, 手术证实是支气管源性囊肿。

鉴别诊断

常见

- 严重羊水过少
 - 肾缺如或发育不全
 - 重度、常染色体隐性遗传的多囊性肾发育不良
 - 双侧性多囊性肾发育不良
 - 完全性后尿道瓣膜
 - 严重宫内生长受限 (IUGR)

不常见

- 骨骼发育不良
 - 致死性侏儒 (TD)
 - 不完全性成骨发育不全 (OI)
 - 软骨发育不良
 - 软骨生成不全
 - 窒息性胸廓发育不良 (Jeune 综合征)
 - 短肋-多指(趾)畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 胸廓是否真的小于正常
 - 心脏增大或腹部膨隆有可能造成胸廓狭小的假象
- 任何引起严重羊水过少的病因均可能引起胸廓狭小及肺发育不良
 - 胎儿受压使肺的生长空间减少, 以及呼吸样运动受限
 - 肺内液体流出到羊膜腔内
 - 胎儿肺内的液体可保持肺泡内一定的张力而支撑肺膨胀
 - 对肺的正常发育很重要
- 很多骨骼发育不良者胸廓狭小
 - 为得出可能的诊断, 必须查找多种可能的病因
 - 哪根长骨受累, 严重程度如何?
 - 骨化是正常还是减退?
 - 是否有肋骨或长骨骨折及弯曲?

常见诊断的有用线索

- 肾缺如或发育不全
 - 双肾与膀胱不显示
 - 无羊水
- 重度、常染色体隐性遗传的多囊性肾发育不良
 - 肾增大, 回声增强
 - 腹围常常增大
 - 羊水量视肾病的严重程度而异

- 双侧性多囊性肾发育不良
 - 双肾无功能, 内部充满大小不等的囊泡
 - 膀胱不显示
- 完全性后尿道瓣膜
 - 男性胎儿, 体内见到巨大膀胱
 - 寻找扩张的后尿道的“钥匙孔”征
 - 可能并发肾盂积水
- 严重胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)
 - 不匀称型 IUGR: 腹部和胸部小, 头部有限的生长
 - 常合并羊水过少
 - 早期出现的不匀称型 IUGR 与三倍体高度相关

不常见诊断的有用线索

- 致死性侏儒 (TD)
 - 依据形态学变化分成 2 个亚型
 - 两型的胸部表现近似
 - 胸部又小又狭窄、肋骨短而平
 - 骨化正常
 - 无肋骨骨折
 - 肺发育不良
 - I 型 TD
 - 股骨形似“电话听筒”
 - 所有长骨 (包括末端肢体的细小长骨) 均严重受累呈弯曲状
 - 椎骨扁平
 - 持续性腰椎后凸
 - 三叉戟形手 (手指短且长度相同; 手指之间的缺口位于第 3 和第 4 指之间)
 - II 型 TD
 - Kleeblattschädel (苜蓿叶型) 头颅
 - 股骨较长, 很少弯曲
 - 椎骨扁平表现较不明显
- 不完全性成骨发育不全 (OI)
 - 骨折的存在使 OI 可与其他类型的骨骼发育不良鉴别, 但不能与软骨生成不全 IA 型鉴别
 - 依据其表型不同有多种不同的类型
 - II 型是最严重的类型, 在宫内诊断的可能性最大
 - II 型在围生期内可能致死
 - 胸廓小且肋骨因多发骨折呈“串珠状”
 - 长骨因骨折而变短或成角
 - 骨痂形成使骨的外形呈皱褶状
 - 骨化减退
 - 脑组织显得“特别清晰可见”

- 头颅骨较软在探头加压时变形
- 软骨发育不良
 - 一般为遗传性的，非致死的骨骼发育不良
 - 胸部常常略呈“铃状”外形
 - 较其他类型的严重度稍轻
 - 早期超声一般显示正常
 - 肢根型侏儒（近端肢体缩短）在 22 周后表现
 - 骨化正常，无骨折
 - 产前无弯曲或成角
 - 渐进发展的巨头，且前额突出
 - 明显的胸腰椎后凸
 - 三叉戟样手
- 软骨生成不全
 - 一组致死性疾病，表现为严重短肢畸形、脊柱骨化不全、躯干短及不成比例的大头
 - 不同类型的胸部表现各异
 - 1A 型
 - 多发肋骨骨折
 - 头颅骨化差
 - 1B 型
 - 无肋骨骨折
 - 头颅骨化差
 - II 型

- 无肋骨骨折
- 头颅骨化正常
- 窒息性胸廓发育不良（Jeune 综合征）
 - 典型者胸部严重受限，又长又窄
 - 囊性肾病
 - 骨化正常
 - 15% 有多指（趾）畸形
 - 肢体短小，但不比其他类型的畸形更严重
- 短肋-多指（趾）畸形
 - 特征为严重短肢畸形、短而平的肋骨、多指（趾）畸形、内脏畸形
 - 内脏畸形包括心脏畸形、泌尿生殖系统及中枢神经系统的畸形

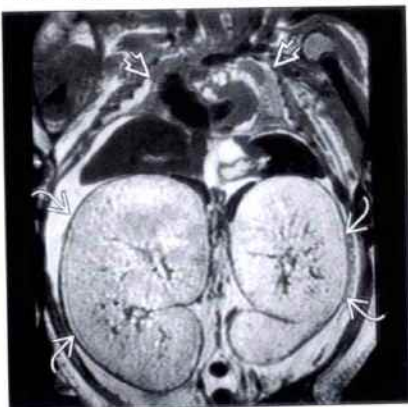
选择性鉴别诊断思路

- 骨化减退合并串珠状肋骨
 - 不完全性成骨发育不全
 - 软骨发育不良 1a 型
- 脊柱不骨化
 - 软骨生成不全（所有类型）
- 胸廓狭小及多指（趾）畸形
 - 短肋-多指（趾）畸形
 - 窒息性胸廓发育不良

肾缺如或发育不全



重度、常染色体隐性遗传的多囊性肾发育不良



（左图）肾缺如胎儿超声冠状切面，同时显示有很小的铃状胸→，完全无羊水

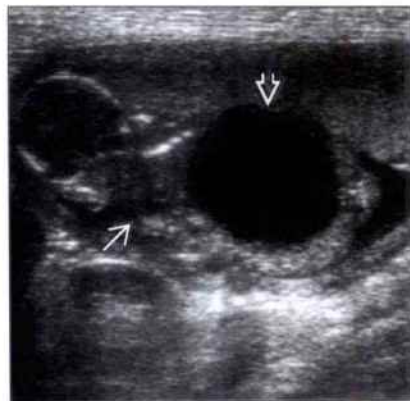
（右图）胎儿死后磁共振 T₂WI 冠状切面，显示胸腔→小，双肾→呈块状增大，无正常肾实质存留

双侧性多囊性肾发育不良

完全性后尿道瓣膜

(左图) 超声冠状切面显示双侧、增大的囊性肾→，因多囊肾双肾无功能，因此无羊水。而且双肺不能正常发育

(右图) 一例 15 周大男性胎儿超声冠状切面，显示极度膨大的膀胱→。注意胸廓狭小→以及严重羊水过少

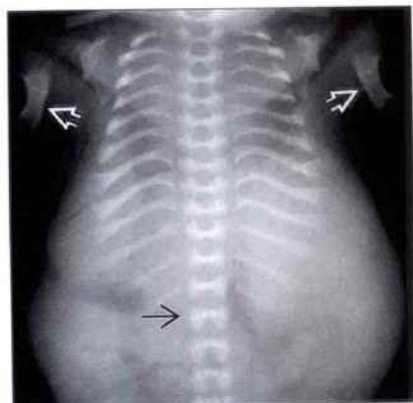


严重胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)

致死性侏儒 (TD)

(左图) 双绒毛膜囊双胎之一的胎儿超声冠状切面，显示胎儿的胸部与腹部→明显小于头部→。羊水穿刺结果为三倍体，另一胎儿正常

(右图) 尸体 X 线检查显示骨化正常，但肋骨→极短且弯曲。注意扁平脊椎表现为椎骨→呈 H 形。扁平椎骨用超声难以诊断

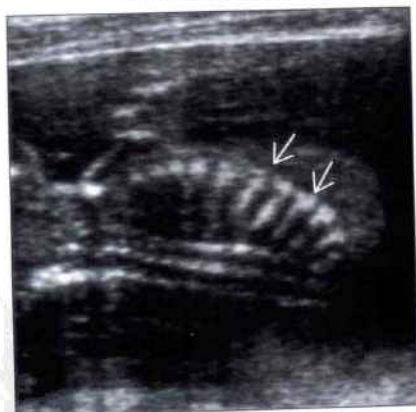


致死性侏儒 (TD)

致死性侏儒 (TD)

(左图) 胎儿胸部的超声冠状斜切面，显示肋骨→短而直，不随胸壁走向弯曲。骨化正常，无肋骨骨折

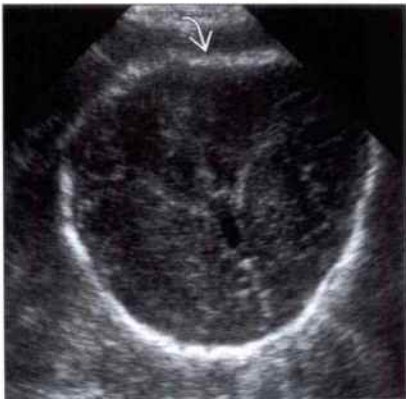
(右图) 与左图为同一病例。胎头超声横切面，显示典型的 kleeblattschädel 头颅，也称“苜蓿叶”型头颅→。此为 II 型 TD 的典型表现



不完全性成骨发育不全 (OI)



不完全性成骨发育不全 (OI)



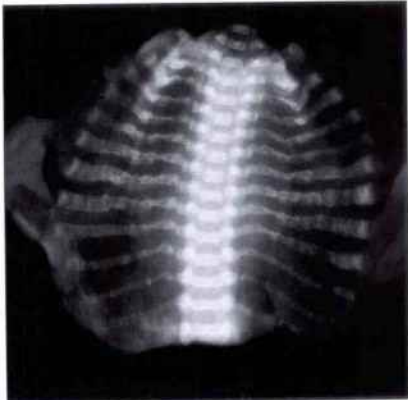
(左图) 超声矢状斜切面, 显示肋骨呈波浪形, 串珠状的外形。这是骨折及骨畸形形成所造成的表现

(右图) 与左图为同一病例。超声横切面显示胎头在探头加压时头颅骨变形呈扁平状。因为头颅骨化很差, 存在的混响伪差很少, 造成脑组织特别清晰可见

不完全性成骨发育不全 (OI)



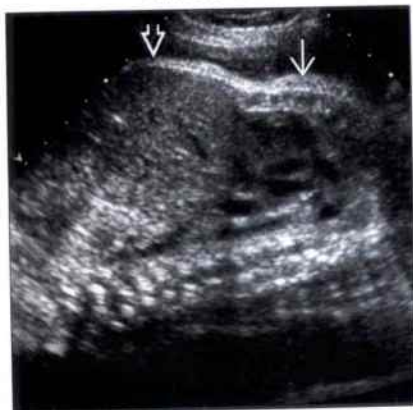
不完全性成骨发育不全 (OI)



(左图) 一例 II 型 OI 胎儿前后位 X 线片显示存在多处肋骨, 椎骨和长骨骨折。上肢与下肢因骨折造成的成角或畸形而变短。骨折造成这些骨骼外形呈皱褶状

(右图) 另一例胎儿尸体胸腔放射片显示无数的肋骨骨折, 造成串珠状的变化

软骨发育不良



软骨发育不良



(左图) 超声纵切面显示轻微的胸廓狭小, 而腹部膨隆。这种表现在其他类型的骨骼发育不良中更多见

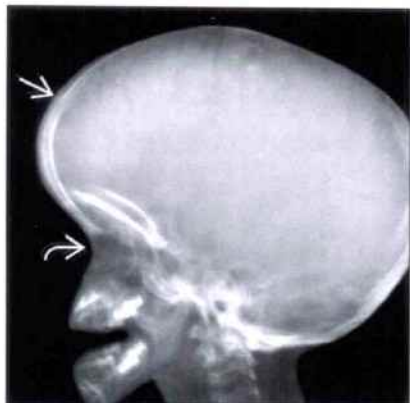
(右图) 与左图为同一病例。胎头横切面显示头颅骨化正常, 图像近区有混响伪差。胎儿孕 33.2 周, 但超声测量胎头大小相当于孕 36.5 周。巨头伴前额突起是软骨发育不良在晚期妊娠的常见表现

软骨发育不良

软骨生成不全

(左图) 软骨发育不良婴儿的侧位 X 线片, 显示颅盖骨形状。骨骼骨化良好。注意前额显著外突 \rightarrow 且鼻梁较平 \rightarrow

(右图) 超声纵切面, 显示与腹部相比较小的胸部, 但关键的发现是椎体完全未骨化 \rightarrow



软骨生成不全

软骨生成不全

(左图) 与第 1 幅软骨生成不全为同一病例。胎儿肋骨的超声矢状切面, 显示肋骨 \rightarrow 因骨折所致短小, 且呈串珠状

(右图) 超声斜横切并显示探头加压 \rightarrow 时头盖骨变形。这是 IA 型软骨生成不全的典型表现, 后经尸检证实



软骨生成不全

软骨生成不全

(左图) 一例 IA 型软骨生成不全的胎儿的 X 线片显示头颅骨化差 \rightarrow , 继发于多发骨折 \rightarrow 的薄而波浪形的肋骨。注意椎体未骨化

(右图) II 型软骨生成不全胎儿的 X 线片, 显示头盖骨 \rightarrow 骨化良好, 但脊柱不骨化。注意无肋骨骨折 \rightarrow



窒息性胸廓发育不良 (Jeune 综合征)



窒息性胸廓发育不良 (Jeune 综合征)



(左图) 超声矢状切面显示与腹部 \rightarrow 比较明显狭小的胸廓 \rightarrow 。注意胸廓较其他类型的发育不良拉伸得更长

(右图) 胸部超声横切面显示肋骨 \rightarrow 短而平

窒息性胸廓发育不良 (Jeune 综合征)



窒息性胸廓发育不良 (Jeune 综合征)



(左图) 与第1例窒息性胸廓发育不良为同一病例。X线前后位摄片显示 Jeune 综合征典型的又长又窄的胸廓形态。注意骨化是正常的

(右图) X线侧位片, 显示胸部形态与腹部相比明显下陷。注意肋骨极短 \rightarrow

短肋-多指(趾)畸形



短肋-多指(趾)畸形



(左图) 胎儿手部的超声, 显示轴后多指, 一共有6个指头 \rightarrow 和1个大拇指 \rightarrow 。轴前和轴后多指(趾)一般与短肋-多指(趾)畸形并称

(右图) X线侧位片显示严重短小的肋骨 \rightarrow , 但骨化正常。可能并发包括心脏、泌尿生殖以及中枢神经系统畸形在内的多发畸形

第5章

心脏

心脏轴异常	5-2
房室不对称	5-8
心脏扩大	5-12
间隔缺损	5-16
流出道异常	5-20
心律失常	5-24
心脏肿块	5-26



鉴别诊断

常见

- 胸腔肿块
 - 先天性膈疝
 - 先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM)
 - 支气管肺隔离症
 - 胸腔积液
 - 畸胎瘤
- 心脏
 - 心腔不对称
 - 动脉干畸形
 - 内脏异位, 心脾综合征

不常见

- 肺发育不良

罕见 (但重要)

- 心脏异位

重要信息

鉴别诊断要点

- 掌握患者全身一般情况很重要
- 在所有产科超声检查时需确定胎儿方位
 - 确定胎儿的解剖学左侧和右侧?
- 确定胎儿胃泡的位置
- 确定胎儿心尖位置
- 胃泡和心尖都应该在胎儿左侧
 - 如果两者均位于胎儿右侧, 则为完全性内脏反位, 预后良好
 - 如果两者位置不在胎儿同侧, 则为内脏异位畸形
 - 提示与复杂先天性心脏畸形关系密切
- 在胸腔的横切面显示胎儿心脏正常四腔心
 - 肋骨两侧对称且为 C 形
- 正常心脏轴为 $35^{\circ} \sim 45^{\circ}$
 - 从脊柱到胸骨画一条直线
 - 沿室间隔画一条直线
- 如果心脏轴异常
 - 心脏在胸腔内位置是否正常?
 - 可能被肿块推挤移向一侧
 - 如果一侧肺很小或缺如, 则会被拉向患侧
 - 心脏异位表示心脏位于胸腔外
 - 位于腹腔内
 - 位于胸腔外
 - 心脏内部结构是否正常?
 - 左、右心房正常
 - 左、右心室正常
 - 左右流出道起始部交叉正常
 - 房室连接正常
 - 心室 - 大动脉连接正常

常见诊断的有用线索

- 先天性膈疝
 - 胃 / 肠道和 (或) 肝位于胸腔内
 - 心脏位于疝入脏器的另一侧
 - 如果是双侧膈疝, 则心脏位置改变不明显
 - 观察胸腔内是否有胃 / 肠道蠕动
 - 在冠状切面观察膈肌有无“铲柄”样运动
 - 与非整倍体染色体异常有关
- 先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM)
 - 胸腔内肿块, 由肺动脉分支供血
 - 根据肿块类型不同, 可显示为均质回声或囊性回声
 - 受肿块推挤, 心脏位置发生改变, 向肿块对侧移位
- 支气管肺隔离症
 - 有高回声肿块, 由主动脉供血
 - 常位于左侧, 心脏向右侧移位
- 胸腔积液
 - 一侧大量积液可使心脏位置改变
 - 注意观察漂浮于积液中的肺
 - 需与心包积液鉴别
 - 心包积液位于心脏周围, 肺向后移位
- 畸胎瘤
 - 囊性 / 实性肿块伴有或不伴有钙化, 结构复杂
- 心腔不对称
 - 哪一个腔室异常? 或是否为单心室?
 - 右侧心腔增大
 - 存在使静脉血回流增加的分流性疾病
 - 早期水肿
 - 严重的胎盘功能不全
 - 左室流出道梗阻
 - 右心室小
 - 肺动脉闭锁 / 狭窄 (右心室大小也可以正常)
 - 以左心室增大为主, 心室不对称的房室间隔缺损
 - 左心室小
 - 左心发育不良综合征 (主动脉狭窄合并心内膜弹性纤维增生时, 可以出现左室心内膜回声增强和心功能减退)
 - 以右心室增大为主, 心室不对称的房室间隔缺损

- 右心房扩大
 - 埃布斯坦综合征 (Ebstein 畸形) / 三尖瓣闭锁
 - 肺动脉狭窄 / 闭锁
- 动脉干畸形
 - 心脏四腔心切面常常显示房室大小正常
 - 对每个胎儿均应注意观察左、右室流出道
 - 单一流出道: 如果有室间隔缺损而心室大小正常则永存动脉干可能性大
 - 两个流出道走向平行: 考虑大动脉错位或右室双出口
 - 室间隔缺损, 主动脉骑跨, 主动脉内径增宽, 肺动脉内径缩小, 则为法洛四联症
- 内脏异位, 心脾综合征
 - 每个胎儿进行产科超声检查时均需观察内脏位置: 心尖和胃泡应该在胎儿左侧
 - 注意观察是否有下腔静脉离断, 通过奇静脉连接入上腔静脉回流
 - 在膈肌水平, 奇静脉位于主动脉后方
 - 从横切面观察, 肝位于中线上
 - 复杂性先天性心脏病
 - 房室间隔缺损常见
 - 单心室常见
 - 流出道异常常见

- 体静脉或肺静脉回流异常
- 不常见诊断的有用线索**
- 肺发育不良
 - 一侧肺缺如时心脏紧贴胸壁患侧
 - 肺缺如患侧膈肌上抬
 - 无膈疝 / 肺部肿块推挤心脏征象
 - 观察是否伴脊柱异常或先天性心脏病
 - 观察有无伴有 AVCTERL 畸形的其他表现

罕见诊断的有用线索

- 心脏异位
 - 心脏位置异常
 - 观察胸壁表面是否有羊膜带
 - Cantrell 五联征
 - 前部膈疝
 - 腹壁中线缺失
 - 心脏畸形
 - 膈心包缺失
 - 胸骨下部缺失

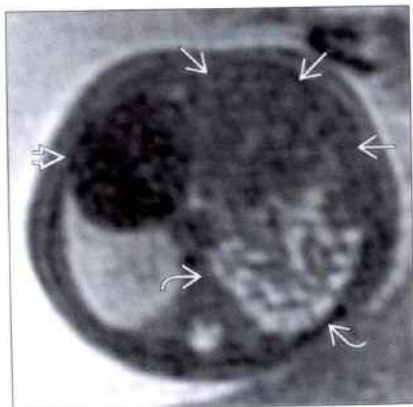
其他重要信息

- 内脏反位综合征的预后取决于心脏畸形的严重程度
 - 伴有完全性心脏传导阻滞时几乎是致死性的
- 膈疝的预后与肝位置和是否有心脏异常有关
 - 肝上移或合并复杂性心脏病提示预后不良

先天性膈疝



先天性膈疝

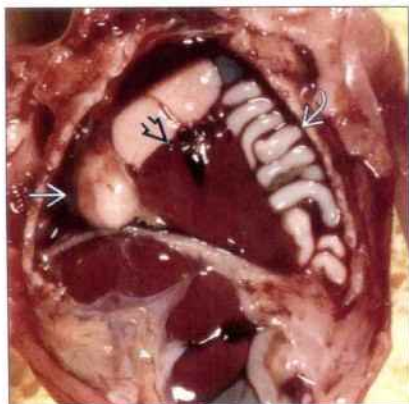


(左图) 胸腔横切面, 显示胃位于心脏后方, 心脏移向右侧。胃向后移位提示“肝上移型”膈疝, 预后不良

(右图) T₂WI MRI 显示食管和压缩的肺 (易被误认为肝) 位于胸腔左侧, 心脏向右侧移位。冠状位证实肝不位于胸腔内

先天性膈疝

(左图) 大体解剖显示小肠和肝位于胸腔。心脏向右侧移位。



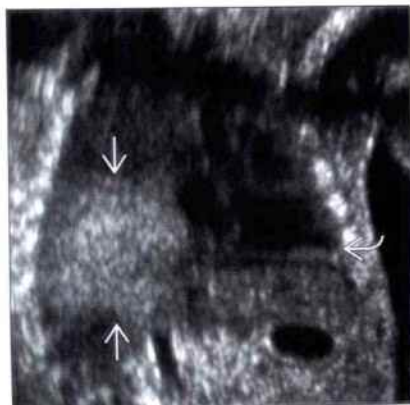
(右图) 超声显示巨大的高回声肿块, 内含有散在的小囊性结构, 符合先天性肺囊性腺瘤样病变表现。心脏明显移位, 对侧肺被压缩。

先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM)



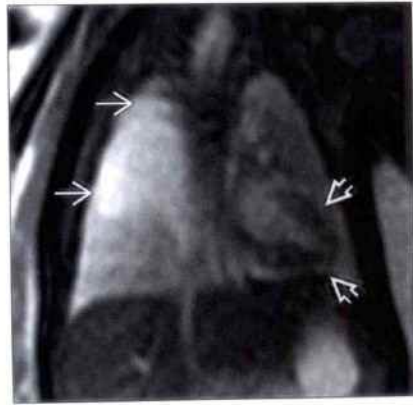
先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM)

(左图) 冠状切面超声显示 CCAM, 心脏向左侧胸壁移位。



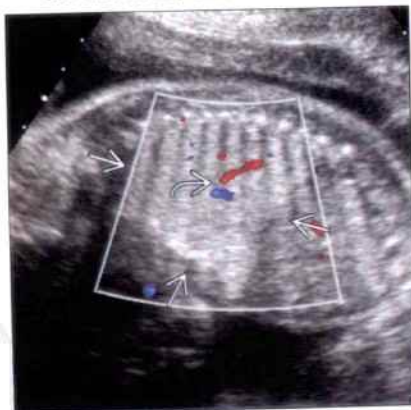
(右图) T₂WI MRI 冠状切面显示 CCAM 占据了肺右上叶, 纵隔和心脏稍向左移位。

先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM)



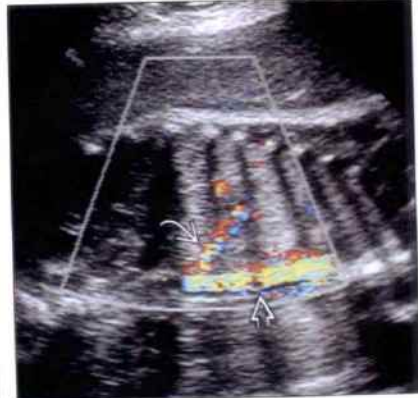
先天性肺囊性腺瘤样病变 (CCAM)

(左图) 超声矢状斜切面, 彩色多普勒显示一个大的先天性肺囊性腺瘤样病变, 由肺动脉分支供血。



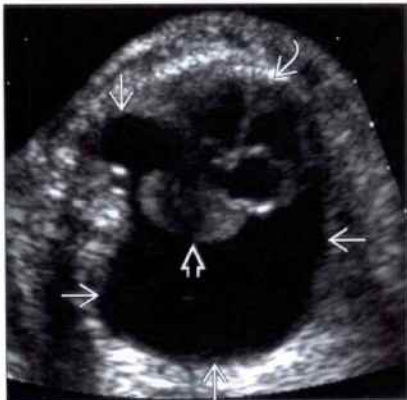
(右图) 超声冠状切面, 彩色多普勒超声显示胸腔内非囊性肿块血供来自主动脉, 为支气管肺隔离症的典型表现。

支气管肺隔离症



支气管肺隔离症

胸腔积液

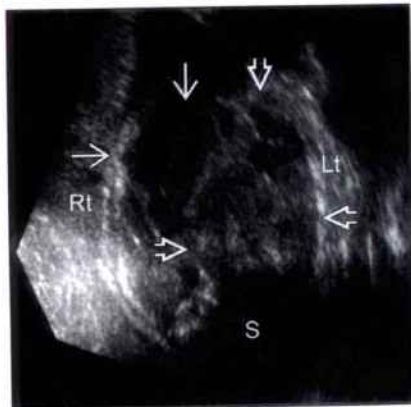


(左图) 与第1幅支气管肺隔离症为同一病例。超声胸腔横断面显示左侧肺部肿块 \rightarrow ，形态规则，边界清楚，心脏 \rightarrow 向右侧移位。

(右图) 超声横切面显示右侧乳糜胸，大量积液 \rightarrow ，右肺被压缩 \rightarrow ，心脏移位 \rightarrow 。皮肤水肿。对胎儿进行了胸腔穿刺介入治疗，但是水肿仍然加重。

畸胎瘤

心脏不对称

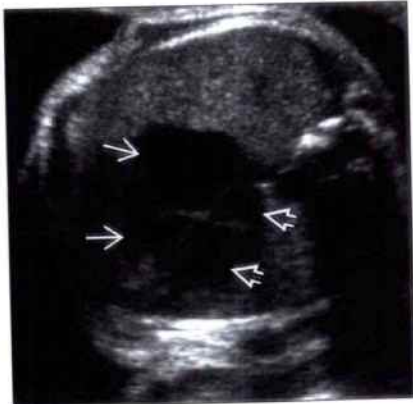


(左图) 四腔心切面 \rightarrow ，显示起源于左侧胸腔(S)内巨大肿块 \rightarrow ，心脏向右侧移位。其他切面可显示钙化声像。

(右图) 左心发育不良合并水肿胎儿的超声横断切面，显示右心室(RV)位于前方，较大，左心室 \rightarrow 较小，由二尖瓣闭锁 \rightarrow 引起。图中*号与×号连线之间夹角几乎达到 90° 。

心脏不对称

心脏不对称



(左图) 超声四腔心切面，显示Ebstein畸形胎儿右心房 \rightarrow 明显增大，引起心脏轴异常。注意下移的三尖瓣隔瓣 \rightarrow ，使右心室房化，功能右心室 \rightarrow 较小。

(右图) 多发畸形(包括肺动脉狭窄)胎儿超声四腔心切面显示右侧心房 \rightarrow 较左侧心房 \rightarrow 大，最后诊断为18三体综合征。

心脏轴异常

(左图) 心脏轴异常胎儿四腔心切面, 右心房增大 \Rightarrow , 三尖瓣瓣膜位置正常 \Rightarrow , 其他切面显示肺动脉闭锁



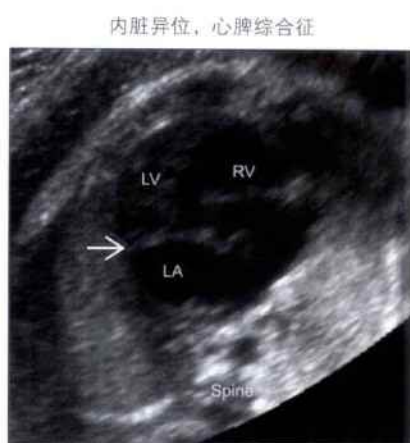
(右图) 内脏反位胎儿超声 RVOT 切面, 显示右室双出口, 主动脉(A)和肺动脉(P)平行发自右心室(RV), 心脏轴异常



(左图) 超声横断面显示胃泡 \Rightarrow 和心尖 \Rightarrow 不在同一侧



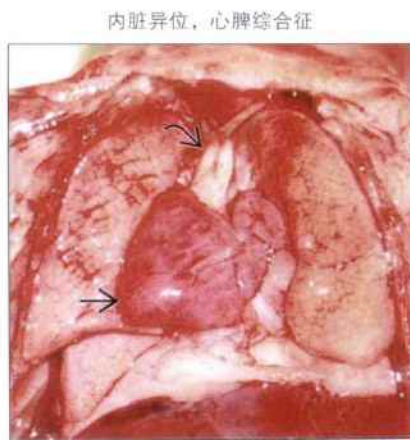
(右图) 与左图为同一病例, 超声四腔心切面显示心脏轴异常, 左心室较小, 由二尖瓣闭锁引起 \Rightarrow , LA, 左心房; RV, 右心室



(左图) 16周心脏轴异常 \Rightarrow 胎儿四腔心切面, 显示虽然心尖 \Rightarrow 位于左侧, 但诊断为左侧为主, 房室不对称的房室间隔缺损, 永存动脉干



(右图) 内脏反位患儿大体解剖, 显示右位心 \Rightarrow 和右位主动脉弓 \Rightarrow , 患儿同时存在无脾, 完全性肺静脉异位引流和肠管异常

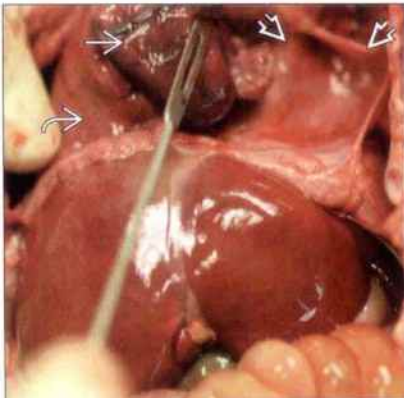


心脏轴异常

肺发育不良



肺发育不良



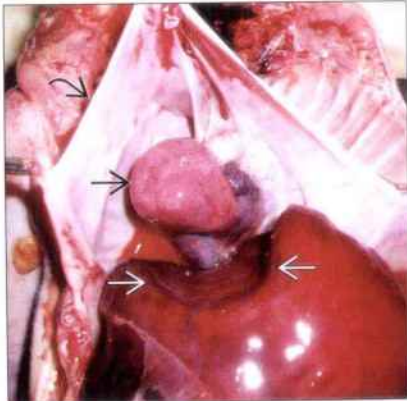
(左图) T₂WI MRI 显示右肺正常→, 左肺发育不良, 心脏→紧贴左侧胸壁

(右图) 与左图为同一病例。大体解剖, 显示右侧肺→, 左侧胸腔→空虚, 心脏缩小→。患儿合并多发畸形, 包括脑膨出。患儿出生后数分钟即死亡。

心脏异位



心脏异位



(左图) 胎儿腹部超声横切面显示心脏→位于腹腔, 通过腹壁缺损→向外突出。血管连接极其复杂, 无法修复

(右图) 心脏异位胎儿大体解剖, 显示心脏位于腹腔。心脏→位于上抬的膈肌下方→。注意肝肾穹窿部的肿块效应→

心脏异位



心脏异位



(左图) 羊膜带综合征胎儿四腔心切面, 显示心脏→位于胸腔外, 漂浮于羊水中。该患儿合并大的唇裂和露脑等其他畸形

(右图) 短轴切面显示大的脐膨出→, 包含肝、小肠→和部分胃泡→。进一步检查发现心脏异位与其他缺损, 符合 Cantrell 五联征

鉴别诊断

常见

- 左心发育不全综合征 (HLHS)
- 三尖瓣闭锁 (TA)
- 肺动脉瓣闭锁伴室间隔完整
- 三尖瓣发育不良
- 埃布斯坦综合征 (Ebstein 畸形)

不常见

- 房室间隔缺损 (AVSD) 伴房室不对称
- 主动脉缩窄

重要信息

鉴别诊断要点

- 有一个或两个心室?
 - 如果只有一个心室, 是形态学左心室还是形态学右心室?
 - 如果有两个心室, 是否两个都达到心尖?
- 有一组或两组房室瓣?
 - 如果只有一组房室瓣, 是三尖瓣还是二尖瓣?
 - 房室瓣大小是否正常?
 - 房室瓣膜附着点是否位于同一水平, 还是附着点位置有差异?
 - 正常情况下三尖瓣比二尖瓣更靠近心尖
 - 是否有房室瓣反流?
- 有一根或两根大动脉?
 - 大动脉内径是否正常?
 - 心脏血流是否灌注两根大动脉?
 - 大动脉血流灌注是否来自自动脉导管?

常见诊断的有用线索

- 左心发育不全综合征 (HLHS)
 - 超声四腔心切面异常, 左心室较小, 未达到心尖
 - 有时可以观察到左心室内膜纤维弹性组织增生所致的回声增强
 - 左心室功能减退
 - 房间隔向右心房侧膨出, 因为左心房血流通过卵圆孔反向流入右心房
 - 由于只有少量或无血液从左心室泵出, 因此左心房的血流反流到右心房
 - 主动脉瓣往往闭锁或严重狭窄
 - 升主动脉很小
 - 主动脉弓很小
 - 右心室大

- 右心室包绕左心室形成心尖部
- 右心室功能代偿性增强, 甚至呈高血流动力学状态
- 三尖瓣闭锁 (TA)
 - 超声四腔心切面异常
 - 右心室小, 未达心尖部
 - 左心室大小正常或增大, 功能代偿性增强
 - 三尖瓣呈“平板”样, 无运动
 - 常常伴有室间隔缺损, 使血流从左心室进入右心室, 供应与右心室连接的大动脉
 - 起源于右心室的大动脉内径取决于室间隔缺损的大小
 - 室间隔缺损越大则起源于右心室的大动脉内径越宽
 - 起源于右心室的大动脉可以为肺动脉或主动脉
- 肺动脉闭锁伴室间隔完整
 - 超声四腔心切面异常
 - 右心室腔小但室壁肥厚
 - 右心室压力往往高于体循环压力
 - 常常伴有三尖瓣发育不良
 - 注意观察有无异常的右心室-冠状动脉循环存在
 - 右心室内有冠状窦样小血管存在
 - 小血管内血流缓慢
 - 动脉导管内有反向血流
 - 肺动脉反向血流起源主动脉弓, 右心室无前向血流
 - 与正常胎儿动脉导管位置比较, 动脉导管位于垂直位
- 三尖瓣发育不良
 - 瓣膜位置正常
 - 瓣叶增厚, 呈结节样, 或不规则
 - 有严重的三尖瓣反流, 导致右心房增大
 - 常常合并肺动脉狭窄 / 闭锁
 - 左心室大小, 功能代偿性增强
- 埃布斯坦综合征 (Ebstein 畸形)
 - 三尖瓣隔瓣或附着于室间隔的后瓣向心尖方向移位
 - 三尖瓣前瓣往往呈“帆状”
 - 右心室房化
 - 右心房明显增大
 - 功能右心室明显缩小
 - 不同程度三尖瓣反流
 - 肺动脉内径较小

- 严重的三尖瓣反流导致右心室内无前向血流，因而引起肺动脉内径缩小

不常见诊断的有用线索

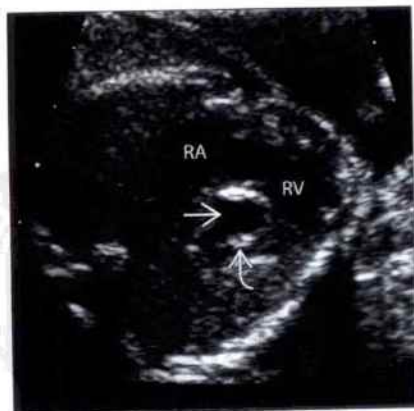
- 房室间隔缺损 (AVSD) 伴房室不对称
 - 超声四腔心切面无十字交叉结构
 - 室间隔流入道部位缺损
 - 原发孔型房间隔缺损
 - 一组房室瓣比单心室更常见
 - 超声四腔心切面共同房室瓣位于同一水平
 - 正常三尖瓣和二尖瓣附着在室间隔上的位置不同
 - 缺少血流的一侧心室往往发育不良
 - 常常合并其他心内畸形
 - 观察有无内脏反位综合征声像表现
 - 位置异常 (例如, 右位心, 胃泡位于右侧)
 - 中位肝伴门静脉主干分叉
 - 静脉回流异常, 尤其是下腔静脉离断伴奇静脉连续
 - 注意观察有无 21 三体综合征
 - 颈项透明层增厚, 鼻骨缺失
 - 十二指肠闭锁, 肠管回声增强
 - 肱骨、股骨缩短
 - 肾盂扩张
 - 脚趾与其余四趾裂隙较宽, 先天性手指侧弯
- 主动脉缩窄

- 与左心室相比, 右心室轻度增大
- 主动脉弓发育不良是最好的线索
- 室间隔缺损, 漏斗部室间隔向后偏移
- 产前诊断较为困难

其他重要信息

- 左心发育不全综合征, 三尖瓣闭锁和间隔缺损伴房室不对称
 - 三者都被认为功能上只有一个心室, 需要 3 期手术治疗
 - 左心发育不全综合征的短期疗效已得到肯定, 但远期预后仍然较差
 - 三尖瓣闭锁的预后比左心发育不全综合征要好, 部分患者可活到 40 - 50 岁
 - 心室不对称的房室间隔缺损的预后取决于哪个心室占优势和有无合并其他畸形
- 肺动脉闭锁伴室间隔完整胎儿的预后差
 - 右心室有冠状窦样血管时可通过导管介入阻止右心室缩小
 - 猝死的风险增加
- 三尖瓣发育不良的预后较好
 - 吸氧和降低肺血管阻力可减轻三尖瓣反流
 - 有的患者不需要手术治疗
- 主动脉缩窄的远期预后较好
 - 85% 的患者不需要治疗

左心发育不全综合征 (HLHS)



三尖瓣闭锁 (TA)



(左图) 超声四腔心切面, 显示右心室增大, 包绕左心室心尖部, 左心室发育不全。注意心内膜回声增强 (见于心内膜弹性纤维增生症)

(右图) 超声四腔心切面, 显示三尖瓣呈“平板”样, 二尖瓣和左心室正常。右心室发育不全, 有 VSD。LA, 左心房

三尖瓣闭锁 (TA)

三尖瓣闭锁 (TA)

(左图) 超声四腔心切面, 显示右心室 \rightarrow 发育不全, 三尖瓣闭锁 \Rightarrow , 左心室轻度扩大

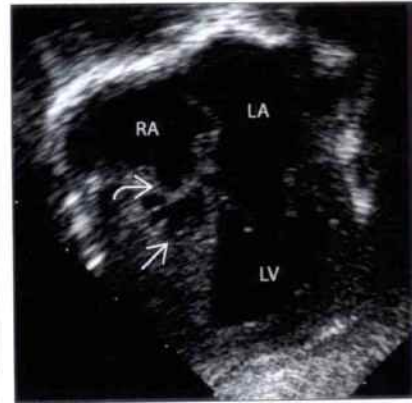


(右图) 与左图为一病例, 彩色多普勒超声显示来自右心房的血流 \Rightarrow 通过房间隔和二尖瓣进入左心室 \Rightarrow 。由于三尖瓣闭锁 \Rightarrow 血流不能进入右心室 \Rightarrow , 因此所有右心房的血液均通过卵圆孔进入左心

三尖瓣闭锁 (TA)

肺动脉瓣闭锁合并室间隔完整

(左图) 超声LVOT切面, 显示主动脉 \Rightarrow 发自左心室 (LV), 通过室间隔缺损 (*) 血流进入发育不全的右心室 \Rightarrow (由三尖瓣闭锁所致)

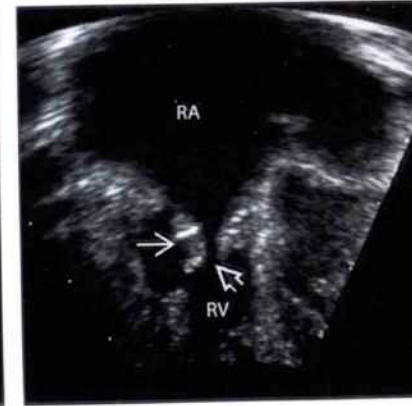
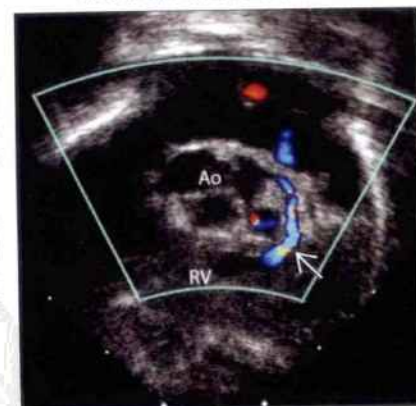


(右图) 肺动脉瓣闭锁患儿出生后1天超声四腔心切面, 显示右心室 \rightarrow 发育不全, 室壁肥厚, 三尖瓣发育不良 \Rightarrow

肺动脉瓣闭锁合并室间隔完整

三尖瓣发育不良

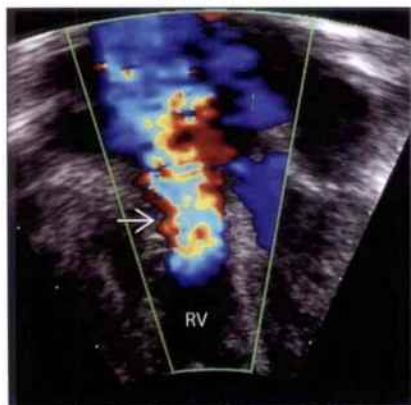
(左图) 彩色多普勒显示右心室 (RV) 的血流逆向灌注进入冠状窦 \Rightarrow , 血流再进入冠状动脉主干并进入主动脉 (Ao) (译者注: 冠状窦系起源于右心室, 连于冠状动脉的小血管)



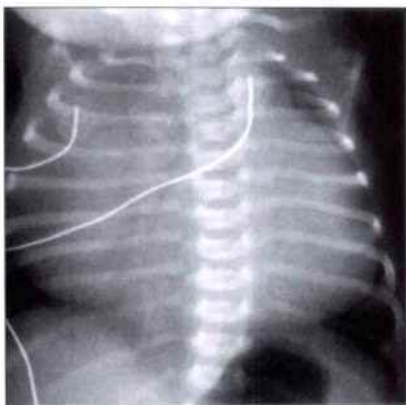
(右图) 超声四腔心切面显示因三尖瓣发育不良 \Rightarrow 引起的右心房明显扩大 (RA), 注意收缩期瓣膜关闭不全 \Rightarrow

房室不对称

三尖瓣发育不良



埃布斯坦综合征 (Ebstein 畸形)



(左图) 三尖瓣发育不良患儿出生后 1 天超声四腔心切面, 彩色多普勒显示严重三尖瓣反流 →

(右图) 埃布斯坦综合征患儿典型的 X 线表现。这种程度的心脏扩大称为“壁-壁”心脏 (译者注: 心脏左侧房室壁与左侧胸壁相贴, 心脏右侧房室壁与右侧胸壁相贴), 主要由右心房严重扩大引起

埃布斯坦综合征 (Ebstein 畸形)



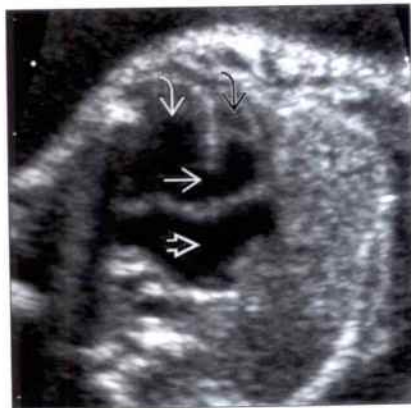
埃布斯坦综合征 (Ebstein 畸形)



(左图) 超声横斜切面显示埃布斯坦综合征, 三尖瓣瓣下移 →, 导致右心室房化 →, 右心房 (RA) 扩张, 注意大的房间隔缺损 →

(右图) 与左图为同一病例, 彩色多普勒超声显示三尖瓣反流 →, 由于埃布斯坦综合征瓣膜更靠近心尖, 导致三尖瓣反流血流起始处明显低于二尖瓣 → 水平

房室间隔缺损 (AVSD) 伴房室不对称



主动脉缩窄



(左图) 超声四腔心切面, 显示房室间隔缺损伴房室不对称, 左心室 → 大于右心室 →, 注意室间隔缺损 →, 房间隔缺损 →

(右图) 超声四腔心切面显示右心室较左心室明显增大。进一步检查发现主动脉较小, 主动脉弓发育不良, 出生时证实为主动脉缩窄

鉴别诊断

常见

- 心脏疾病
 - 埃布斯坦综合征 (Ebstein 畸形)
 - 三尖瓣发育不良
 - 扩张型心肌病
 - 伴房室不对称的房室间隔缺损
 - 法洛四联症合并肺动脉瓣缺如
- 非心脏疾病
 - 与双胎相关的心力衰竭
 - 双胎输血综合征
 - 双胎间动脉反向灌注综合征
 - 血管分流性疾病
 - 骶尾部畸胎瘤
 - 绒毛膜血管瘤
 - 盖仑静脉畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 心脏扩大的定义：心脏周径大于胸围的 50% 或心脏面积大于胸腔面积的 33%
- 确定是单胎妊娠还是多胎妊娠？
 - 双胎输血综合征 (TTTS) 和双胎间动脉反向灌注综合征 (TRAP) 只发生于单绒毛膜双胎妊娠
 - TTTS：两个胎儿形态结构正常，大小不等，羊水分布不均匀
 - TRAP：一个胎儿正常，一个胎儿严重异常
 - 单绒毛膜妊娠一个胎儿死亡会导致另一个存活胎儿出现缺血性心肌病
 - 一个胎儿死亡后必须严密观察，因为存活胎儿可能需要 10 ~ 14 天才出现心脏明显损害
- 其他任何原因均可引起单胎妊娠或双绒毛膜双胎妊娠中的一个胎儿出现心脏扩大
- 胎儿是否存在结构异常？
 - 注意观察有无肿块 / 动静脉畸形
- 心内结构是否正常？
- 心脏功能是否正常？
- 心脏内有一组房室瓣膜还是两组？
- 是否有三尖瓣反流 (TR)？
 - 三尖瓣瓣膜位置是否正常？
 - 瓣膜是否有增厚或发育不良？

常见诊断的有用线索

- 埃布斯坦综合征 (Ebstein 畸形)
 - 隔瓣或附着于室间隔的后瓣向心尖方向移位
 - 右心室房化，致右心房明显增大
 - 三尖瓣前瓣往往呈“帆状”
 - 可出现严重的三尖瓣反流
 - 严重的三尖瓣反流导致右心室内无前向血流灌注引起肺动脉内径缩小
- 三尖瓣发育不良
 - 瓣膜位置正常，但瓣叶增厚，呈结节样，或不规则声像改变
 - 有严重的三尖瓣反流，导致右心房增大
 - 常合并肺动脉狭窄 / 闭锁
- 扩张型心肌病
 - 心脏无结构异常
 - 心肌收缩能力明显减退
 - 心室壁常较薄
 - 房室瓣反流
- 伴房室不对称的房室间隔缺损
 - 四腔心切面显示心脏十字交叉结构消失
 - 室间隔流入道部位缺损
 - 原发孔型房间隔缺损
 - 一组房室瓣比单心室更常见
 - 缺少血流的一侧心室往往发育不良
 - 观察有无内脏反位，尤其是静脉回流异常
- 法洛四联症合并肺动脉瓣缺如
 - 扩张的主动脉骑跨在缺损的室间隔上
 - 彩色多普勒可观察到经过肺动脉瓣口的前向和反向血流
 - 肺动脉主干和分支明显扩张
- 双胎输血综合征
 - 受血胎儿存在心脏扩大的风险
 - 单绒毛膜双胎妊娠出现两个胎儿羊水分布不均和发育不均衡
 - 供血胎儿将血液输给受血胎儿，导致受血胎儿出现循环负荷过重
 - 受血胎儿：羊水过多，体积大，伴 / 不伴多普勒异常，伴 / 不伴水肿
 - 供血胎儿：羊水过少，体积小，伴 / 不伴膀胱缺如，伴 / 不伴多普勒血流信号异常
 - 受血胎儿由于接受的血液过多而出现高心排量心力衰竭
 - 双心室肥厚
 - 三尖瓣和二尖瓣反流

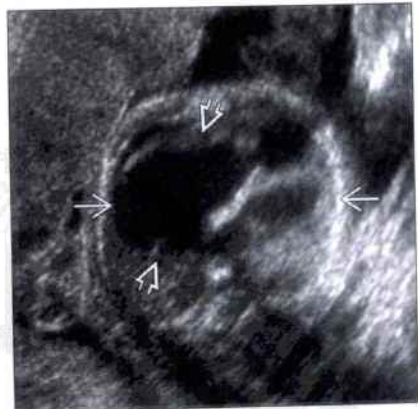
- 静脉导管血流异常
- 双胎间动脉反向灌注综合征
 - 泵血胎儿有发生心脏扩张风险
 - 单绒毛膜双胎妊娠
 - 一个是正常的“泵血胎儿”
 - 一个是异常的“无心脏”胎儿
 - “无心脏”胎儿脐动脉的血流是流向胎儿的
 - 常常缺少颅骨/上肢
 - 可能有未发育的心脏或根本没有心脏
 - 全身水肿
 - 由于同时需要泵血给“无心脏”胎儿，正常胎儿可发展为心脏扩大和心力衰竭，心脏可出现严重扩张
- 骶尾部畸胎瘤
 - 囊实混合性或实质性肿块从骶骨向外生长
 - 可以有钙化
 - 羊水过多，胎盘较大
 - 实性肿瘤可出现动静脉分流
 - 高心排量状态导致胎儿心脏扩大，出现水肿
 - 水肿提示预后不良
- 绒毛膜血管瘤
 - 胎盘的低回声肿块，边界清，常位于脐带胎盘连接处附近

- 包含的血管多少各异
 - 巨大的，血流丰富的肿瘤可导致胎儿心脏扩大和水肿
- 溶血可导致胎儿贫血
 - 可通过测量大脑中动脉收缩期峰值血流速度进行监测
- 盖仑静脉畸形
 - 大脑中部长形的囊性结构即为扩张的前脑中静脉
 - 多普勒显示湍流信号
 - 有时在颈部可以看到扩张的颈动脉
 - 大量分流导致高循环性心力衰竭
 - 注意观察有无缺血性脑软化症和脑积水

其他重要信息

- 所有病例如果胎儿出现水肿，提示预后不良
- 盖仑静脉畸形是新生儿引起高循环心力衰竭最常见的心外因素
- 胎儿镜下激光凝固治疗大大提高了重度双胎输血综合征患儿的存活率
- 双胎间动脉反向灌注综合征通过射频消融切断“无心脏”胎儿的脐带可提高供血胎儿存活率
- 骶尾部畸胎瘤胎儿如果有水肿的迹象则需考虑胎儿介入治疗

埃布斯坦综合征 (Ebstein 畸形)



埃布斯坦综合征 (Ebstein 畸形)



(左图) 超声四腔心切面，显示心脏明显扩大 \rightarrow ，造成“壁对壁”心脏，这主要是由于右心房扩大 \rightleftharpoons

(右图) 超声心动图四腔心切面，显示三尖瓣 \rightarrow 明显下移，与心室结合点很低，造成功能性右心室很小 \rightarrow

心脏扩大

三尖瓣发育不良

(左图) 超声四腔心切面显示三尖瓣(→)增厚, 位置正常。右心房(RA)轻度增大。RV, 右心室; LV, 左心室



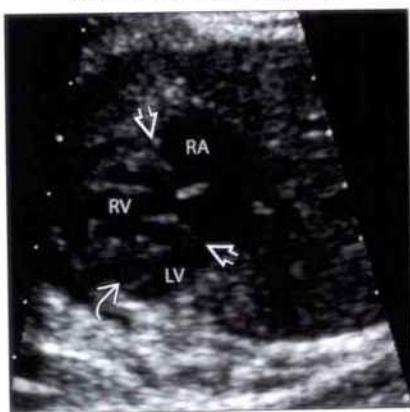
(右图) 长轴切面显示右心室(RV)明显扩张, 收缩减弱。该患者 Barth 综合征基因检查阳性。Barth 综合征为一种 X-连锁的心肌病, 可导致婴儿出现进行性心脏扩大

扩张型心肌病



伴房室不对称的房室间隔缺损

(左图) 超声四腔心切面, 显示共同房室瓣(→), 主要开向右心室。左心室(LV)发育不全, 右心室(RV)扩张。室间隔残端(→)可见



(右图) 图示肺动脉主干和分支(→)明显扩张, 可见肺动脉瓣(→)残迹, 但不能阻止血液向右心室反流

法洛四联症合并肺动脉瓣缺如



双胎输血综合征

(左图) 脉冲多普勒显示 TTTS 中受血胎儿静脉导管出现 A 波(→)反转, 提示心脏压力升高, 并将会发展为心力衰竭



双胎输血综合征

(右图) TTTS 中受血胎儿出生时 X 线片示巨大的心脏(→)



双胎间动脉反向灌注综合征



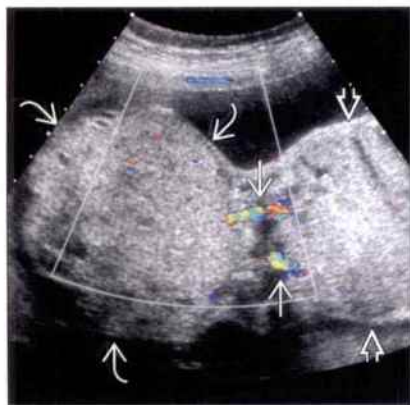
双胎间动脉反向灌注综合征



(左图) 双胎间动脉反向灌注综合征中泵血胎儿四腔心切面, 显示心脏明显扩大, 随后通过射频消融切断 TRAP 胎儿的脐带, 泵血胎儿存活良好, 妊娠足月并分娩, 病情无明显恶化

(右图) 与左图为同一病例。TRAP 受血胎儿超声矢状切面, 显示明显的软组织水肿, 颅骨缺失和胸腔空虚

骶尾部畸胎瘤



骶尾部畸胎瘤



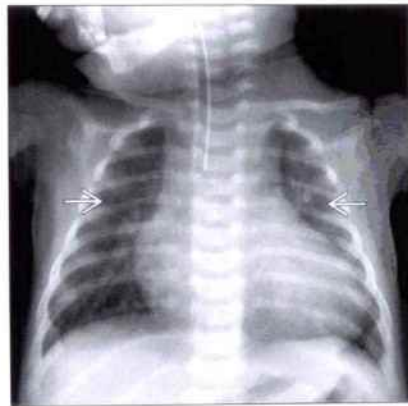
(左图) 彩色多普勒显示一条大血管通过胎儿腹部进入骶尾部畸胎瘤, 此畸胎瘤大于胎儿躯干

(右图) 与左图为同一病例。出生后大体标本, 显示分成两叶的大肿块, 其明显大于胎儿躯干。肿块使胎儿会阴部扭曲, 但未引起肠梗阻或膀胱梗阻。灌注如此巨大且血管丰富的肿块, 会导致高动力循环心力衰竭和胎儿水肿

盖仑静脉畸形



盖仑静脉畸形



(左图) T₂WI MRI 矢状面, 显示脑中线血管样结构内血流流空现象, 为 Galen 静脉畸形的典型表现。该患儿畸形血管引流入直窦

(右图) 与左图为同一病例。胎儿出生后不久 X 线片显示心脏明显扩大, 轻度肺水肿。虽然药物治疗可缓解患儿的心力衰竭, 但是仍然需要尽快行导管治疗栓塞瘵管防止大脑血管继续丢失

鉴别诊断

常见

- 单纯室间隔缺损 (VSD)
 - 肌部 VSD
 - 膜周部 VSD
 - 流入道 VSD
 - 流出道 VSD
- VSD 合并复杂先天性心脏病
- 房室间隔缺损 (AVSD)
- 卵圆孔瓣瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 心脏的十字交叉结构是否存在?
 - 如果存在, 可排除房室间隔缺损
 - 如果不存在, 评估左右两个心室大小是否对称
 - 心室对称的 AVSD, 两个心室都接受血流, 大小相等
 - 心室不对称 AVSD, 房室瓣偏向一个心室, 另一个心室由于缺少血流而导致发育不全
- 卵圆孔瓣是否在左心房内摆动?
- 房间隔上是否还有缺损?
- 室间隔上是否有缺损, 如果有室间隔缺损, 位置在哪里?
 - 肌部室间隔缺损: 在室间隔的肌部, 最常位于心尖部
 - 膜周部室间隔缺损: 位于主动脉瓣下方左心室流出道, 可延伸至肌部室间隔附近
 - 流入道室间隔缺损: 在主动脉瓣水平, 心房血液进入心室处 (即: 在室间隔流入道), 膜部室间隔的后下方
 - 流出道室间隔缺损: 位于右心室肺动脉瓣下方的动脉圆锥处 (例如, 位于心室流出道)
- 是否有其他心脏畸形
 - 很多复杂先天性心脏病都有室间隔缺损
 - 常常依赖室间隔缺损分流将血泵入大动脉内注意观察流出道
 - 正常两根大动脉起始部呈交叉关系
 - 正常两根大动脉内径大小相等
 - 主动脉位于肺动脉后方
 - 主动脉应该起源于形态学左心室
 - 肺动脉应该起源于形态学右心室
- 注意观察由于超声声束角度关系导致的间隔“缺失”伪像
 - 从心尖部观察, 肌部和膜部室间隔移行处酷似 VSD
 - 应多切面和多角度观察确定有无 VSD
 - 彩色多普勒显示有过隔血流对诊断可疑 VSD 有帮助

常见诊断的有用线索

- 单纯室间隔缺损 (VSD)
 - 肌部 VSD
 - 四腔心切面最容易显示
 - 小的缺损二维超声很难诊断
 - 大的室间隔缺损当声束与室间隔垂直时容易诊断
 - 不合并流出道梗阻时, 左心室和右心室间无压差, 因此分流较少, 彩色多普勒超声对诊断帮助不大
 - 膜周部 VSD
 - 观察膜周部 VSD 的最佳切面是显示主动脉瓣的左心室长轴切面或左心室流出道切面
 - 常合并其他心脏畸形, 特别是法洛四联症
 - 在某些病例, 三尖瓣 (隔瓣) 的瘤样结构可部分或完全遮蔽室间隔缺损
 - 流入道 VSD
 - 观察流入道 VSD 的最佳切面是声束指向后部膈肌时的四腔心切面
 - 常常合并部分性 AVSD 或完全性 AVSD
 - 似乎显示主动脉瓣无附着点
 - 流出道 VSD
 - 观察流出道 VSD 的最佳切面是大血管短轴切面或右心室流出道切面
 - 缺损位于肺动脉下方, 使分流的血液直接进入肺动脉
 - 常常合并其他心脏畸形
- VSD 合并复杂先天性心脏病
 - 法洛四联症
 - 主动脉骑跨于室间隔上, 室间隔缺损跨越两个心室
 - 合并严重的肺动脉狭窄或闭锁, 血流朝向主动脉
 - 永存动脉干
 - 单一大动脉骑跨于室间隔上
 - 来自两个心室的血流均进入干动脉, 干动脉再分出主动脉和肺动脉

- 右室双出口
 - 两条大动脉均起源于右心室，通过 VSD 将血液供给肺循环和体循环
- 主动脉弓中断
 - 必须有 VSD 存在，将氧合血液通过动脉导管供给体循环
- 房室间隔缺损
 - 可以是心室对称性的或心室不对称性的房室间隔缺损
 - 心脏十字交叉结构消失，只有一组房室瓣
 - 原发孔型房间隔缺损
 - 缺损大小各异，但是如果缺损很大时酷似单心房
 - 如果缺损很小，应特别注意观察房室瓣膜是否附着在同一水平，有助于诊断
 - 室间隔流入道缺损
 - 缺损大小各异，有的病例室间隔近乎缺失
 - 同样需要注意观察房室瓣膜是否位于同一水平，是否有原发孔型房间隔缺损
 - 房室瓣反流很常见
 - 如果 AVSD 为不对称型，一个心室可以很小

- 如果心室严重不对称，容易与左心发育不全或三尖瓣闭锁混淆
- 卵圆孔瓣瘤
 - 卵圆孔瓣冗长导致卵圆孔瓣呈“球形”样改变
 - 卵圆孔瓣至少超过左心房 50% 以上
 - 卵圆孔瓣活动时与房间隔的最大距离 >5 mm
 - 瓣膜活动异常
 - 卵圆孔瓣随心动周期规律性的与左心房壁和（或）二尖瓣叶碰触
 - 5% 的胎儿可出现良性心律失常

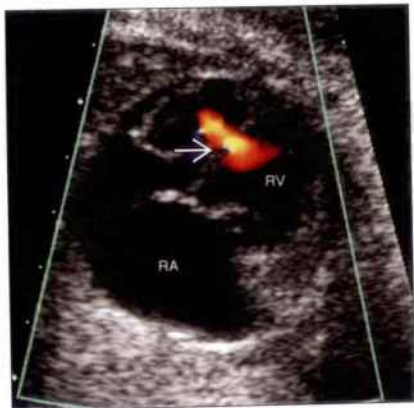
其他重要信息

- 单纯肌部和膜周部 VSD 有自然闭合的可能
- 流入道和流出道 VSD 常常需要手术治疗
- VSD 合并其他先天性心脏病，出生后如果需要建立体循环和肺循环，则需闭合 VSD
 - 如果单心室患者施行姑息手术，则不必闭合 VSD，有时还需扩大 VSD 以保证头部和躯体有合适的血液供应
- 继发型房间隔缺损由于位置与卵圆孔重叠，很难诊断
- 单纯的卵圆孔瓣瘤预后较好

肌部 VSD



肌部 VSD



(左图) 超声四腔心切面，显示室间隔肌部中段小的室间隔缺损 \rightarrow ，虽然右心房增大 \rightarrow ，但心室大小正常

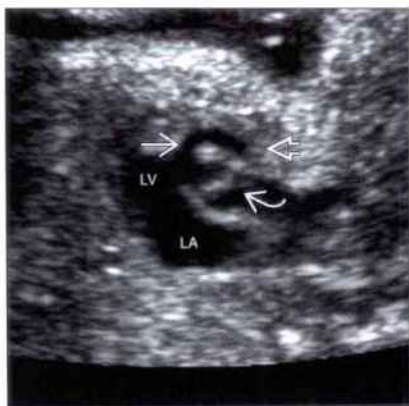
(右图) 与左图为同一病例。患儿的彩色多普勒超声四腔心切面，显示肌部小缺损 \rightarrow ，右心房 (RA) 扩大，RV，右心室

肌部 VSD

肌部 VSD

(左图) 超声 LVOT 切面, 显示室间隔肌部的前部缺损 →, 该缺失位于右心室 → 和左心室 (LV) 之间。该切面亦清晰显示了升主动脉和主动脉瓣 →。LA, 左心房

(右图) 与左图为同一患儿。彩色多普勒超声 LVOT 切面, 显示肌部室间隔缺损 →, 血流分流入右心室 →。注意通过主动脉瓣 → 的层流



肌部 VSD

膜周部 VSD

(左图) 彩色多普勒超声四腔心切面, 显示肌部室间隔缺损 →, 右心室 (RV)、左心室 → 间可见过隔血流。RA, 右心房

(右图) 超声 LVOT 切面, 显示位于主动脉瓣下 → 膜周部室间隔缺损 → 的最佳切面。AO, 主动脉; LV, 左心室; RV, 右心室

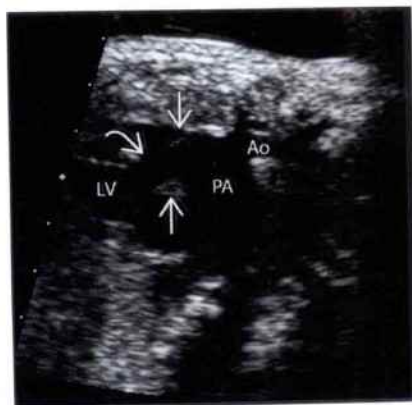


流入道 VSD

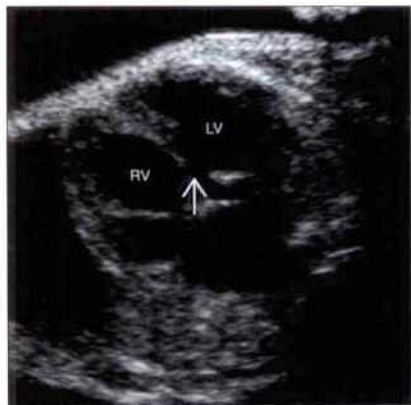
VSD 合并复杂先天性心脏病

(左图) 超声四腔心切面, 声束指向膈肌后部显示流入道室间隔缺损 →, 这类缺损位于三尖瓣隔瓣 → 下方

(右图) 超声 LVOT 切面, 显示大的共同动脉瓣 → 横跨于室间隔上, 伴有 VSD →。干动脉分出主动脉和肺动脉, 主动脉有主动脉弓中断 (AO), PA, 肺动脉; LV, 左心室



VSD 合并复杂先天性心脏病



VSD 合并复杂先天性心脏病



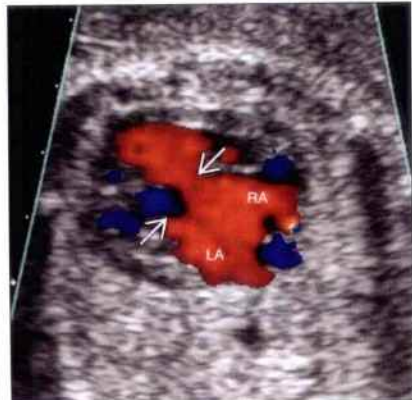
(左图) 超声四腔心切面, 显示大的肌部室间隔缺损 (→), 右心室扩大。进一步检查发现该患儿有法洛四联症, 肺动脉瓣缺失

(右图) 超声 LVOT 切面显示主动脉 (→) 骑跨于室间隔上 (→), 进一步检查发现符合法洛四联症。LV, 左心室; RV, 右心室

房室间隔缺损



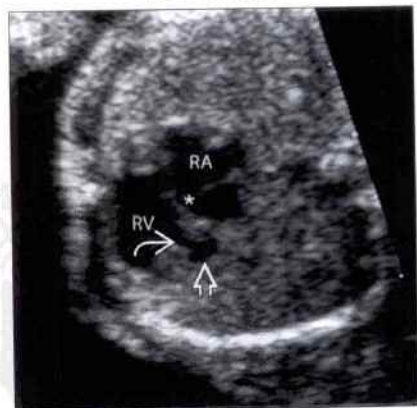
房室间隔缺损



(左图) 超声心脏四腔心切面, 显示典型的对称性房室间隔缺损, 舒张期心内十字交叉 (→) 结构消失。提示原发孔型房室间隔缺损和流入道型室间隔缺损。LV, 左心室, RV, 右心室, LA, 左心房, RA, 右心房

(右图) 心脏超声四腔心切面, 彩色多普勒显示来自两个心房 (RA、LA) 的血流混合后进入两个心室, 无梗阻征象 (→)

房室间隔缺损



卵圆孔瓣瘤



(左图) 超声心脏四腔心切面, 显示右心室为主型房室间隔缺损 (→)。图示原发孔型房室间隔缺损, 流入道型室间隔缺损和左心发育不全 (→)。RV, 右心室, RA, 右心房

(右图) 心脏超声四腔心切面, 显示卵圆孔瓣瘤 (→) 由右心房 (RA) 突向左心房

鉴别诊断

常见

- 左心发育不全综合征 (HLHS)
- 三尖瓣闭锁 (TA)
- 法洛四联症 (TOF)
- 肺动脉瓣狭窄, 闭锁

不常见

- 大动脉错位 (TGA)
- 右室双出口 (DORV)
- 永存动脉干

罕见 (但重要)

- 主动脉弓中断 (IAA)

重要信息

鉴别诊断要点

- 有一个或两个心室?
 - 如果一个心室发育不全, 与其相连接的大血管明显缩窄或闭锁
- 是否有 VSD 存在?
 - 主动脉是否骑跨于室间隔上?
- 两条大动脉是否平行发出
 - 正常情况下两个大动脉起始处交叉
- 主动脉和肺动脉内径是否相等 (例如, 正常), 或比例失调?
- 导管弓和主动脉弓是否存在?
 - 导管弓往往比主动脉弓大
 - 正常情况下, 动脉导管内的血流为右向左
 - 肺动脉闭锁时, 主动脉内血流通过导管逆向灌注肺动脉
 - 主动脉弓内出现逆向血流提示左心梗阻
 - 肺动脉内血流通过导管逆向灌注主动脉

常见诊断的有用线索

- 左心发育不全综合征 (HLHS)
 - 心脏超声四腔心切面异常, 左心室较小, 未达至心尖
 - 心内膜弹性纤维增生症胎儿可以观察到左心室内膜纤维弹性组织增生所致的回声增强
 - 左心室功能明显减退
 - 房间隔由左向右凸出
 - 主动脉瓣往往闭锁或非常狭小
 - 升主动脉和主动脉弓很小
 - 右心室大, 右心室包绕左心室心尖部
 - 右心室功能代偿性增加

• 三尖瓣闭锁 (TA)

- 四腔心切面异常, 右心室小, 未达心尖部
 - 三尖瓣呈“平板”样, 无运动
 - 往往存在室间隔缺损, 室间隔缺损使血流从左心室进入右心室, 并泵入起源于右心室的大动脉
 - 起源于右心室的大动脉 (主动脉或肺动脉) 内径取决于室间隔缺损大小
 - 室间隔缺损越大则起源于右心室的大动脉内径越宽
 - 左心室大小正常或增大, 功能代偿性增加
- 法洛四联症 (TOF)
 - 主动脉根部扩张, 骑跨于 VSD
 - 绝大多数情况下肺动脉狭窄
 - 往往由圆锥部间隔前移引起
 - 两个心室横径大小在正常范围
 - 如果存在严重肺动脉狭窄可出现右心室肥厚

• 肺动脉瓣狭窄, 闭锁

- 肺动脉瓣明显狭窄, 右心室内径正常, 肺动脉瓣较小
 - 肺动脉瓣口出现高速湍流
 - 常合并三尖瓣反流
- 肺动脉闭锁伴室间隔完整, 可以导致右心室发育不全
 - 动脉导管内出现逆向血流
 - 与正常胎儿比较, 动脉导管更接近垂直位
 - 冠脉血流异常提示右心室存在冠状窦样血管 (译者注: 冠状窦样血管为起源于右心室, 连于冠状动脉的血管)
 - 右心室压力高于体循环
- 肺动脉闭锁合并 VSD
 - VSD 较大
 - 主动脉骑跨室间隔
 - 肺动脉闭锁或很小
 - 来自降主动脉的侧支循环可能是供应肺部血流的唯一血管

不常见诊断的有用线索

- 大动脉错位 (TGA)
 - 两条大动脉平行发自心室
 - 主动脉从右心室前方发出
 - 肺动脉从左心室后方发出
 - 常常合并 VSD
 - 两个心室大小、功能正常
- 右室双出口 (DORV)

- 主动脉根部明显扩张，骑跨于 VSD
 - 主动脉大部分（50%以上）位于右心室
- 两条大动脉平行走向
 - 往往主动脉位于肺动脉后方，与正常情况相同
- 如果不存在房室瓣闭锁，心室大小往往正常
- 永存动脉干
 - 一根大动脉（干动脉）起自心室
 - 干主动脉分出主动脉和肺动脉干
 - 常常伴有 VSD
 - 干动脉瓣膜常常存在狭窄或关闭不全
 - 注意观察干动脉瓣膜数量，如果 >3 叶，则为干动脉瓣膜异常
 - 两个心室大小、功能正常

罕见诊断的有用线索

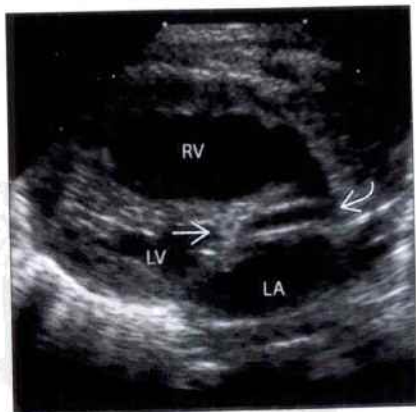
- 主动脉弓中断（IAA）
 - 主动脉弓发出一条或多条分支直接进入颈部
 - 正常主动脉弓的“拐杖”征消失

- 血液只供应头部，导致主动脉内径缩小
- 经过动脉导管的血流全部供应身体下半部分
- 往往存在 VSD，室间隔向后移位

其他重要信息

- 单心室（HLHS 和永存动脉干），只能进行姑息手术，不可能完全治愈
 - 每一个疾病需要 3 次手术，存活时间较短
 - 房室瓣反流和完整房间隔将增加手术风险
- TGA、DORV 和 TOF 可以手术矫正
 - 需要在出生后几周至几个月内手术
 - 术后大多数患儿可正常生活
- 主动脉弓中断和肺动脉闭锁是动脉导管依赖性疾病
 - 新生儿需要手术或介入治疗
 - 经治疗后，主动脉弓中断患儿可正常生活，不需要其他介入性治疗

左心发育不全综合征（HLHS）



三尖瓣闭锁（TA）



（左图）出生后 1 天长轴切面显示左心发育不全，主动脉瓣增厚（→），闭锁，升主动脉较小（→），发育不良。LA，左心房；RV，右心室

（右图）胎儿出生后 1 天超声 RVOT 切面，显示主动脉较 RVOT 宽。三尖瓣闭锁，胎儿时期 RVOT 内血流来自 VSD。注意肺动脉瓣（→）增厚，肺动脉分支（PAAs）闭锁

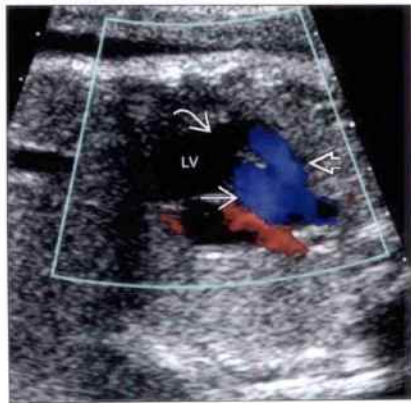
法洛四联症 (TOF)

(左图) 心脏超声长轴切面显示虽然有室间隔缺损存在, 由于室间隔圆锥部前移, 导致肺动脉小, 主动脉骑跨于左心室 (LV) 上, 符合 TOF



(右图) 与左图为同一病例。心脏超声长轴切面, 彩色多普勒显示主动脉和肺动脉内层流, 可见大的VSD。LV, 左心室。

法洛四联症 (TOF)



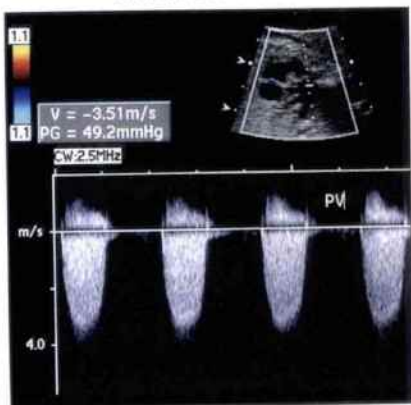
肺动脉瓣狭窄, 闭锁

(左图) 心脏超声 RVOT 切面显示肺动脉瓣增厚, 发育不良, 主肺动脉 (MPA) 扩张。RV, 右心室



(右图) 中线超声 RVOT 切面, 脉冲多普勒显示肺动脉跨瓣压差为 49 mmHg, 提示至少存在中度肺动脉狭窄

肺动脉瓣狭窄, 闭锁



肺动脉瓣狭窄, 闭锁

(左图) RVOT 切面显示主动脉起自前方的右心室, 肺动脉位于主动脉 (Ao) 后方。肺动脉瓣闭锁



(右图) 心脏超声 RVOT 切面, 彩色多普勒显示起自肺动脉瓣的湍流进入扩张的主肺动脉内

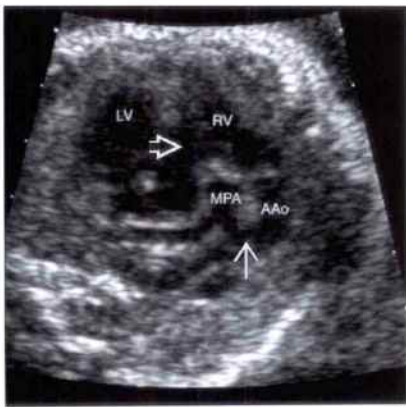
肺动脉瓣狭窄, 闭锁



大动脉错位 (TGA)



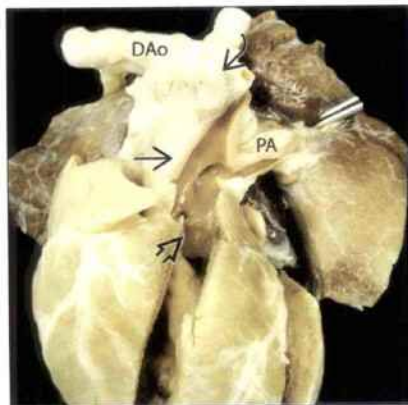
右室双出口 (DORV)



(左图) 中线超声横切面显示主动脉发自前方的右心室 (RV), 肺动脉发自位于后方的左心室 (LV), 符合大动脉错位

(右图) 心脏超声四腔心切面显示两条大动脉, (主肺动脉 (MPA) 和升主动脉 (AAo) 发自右心室, 同时存在大室间隔缺损。LV, 左心室, RV, 右心室

永存动脉干



永存动脉干



(左图) 大体解剖图显示大的动脉干, 动脉干根部分出主动脉和主肺动脉 (PA), 主动脉发出颈部和头部血管, DAo, 降主动脉

(右图) 超声矢状斜切面, 显示大的动脉干跨越于室间隔缺损上, 动脉延续为降主动脉 (DAo)

永存动脉干



主动脉弓中断 (IAA)



(左图) 流出道切面显示自单一动脉干分出肺动脉和主动脉

(右图) 心脏超声矢状切面显示升主动脉 (AAo) 直接进入胎儿头部, 注意升主动脉、动脉导管和降主动脉 (DAo) 距离。锁骨下动脉发自降主动脉, 为B型IAA

鉴别诊断

常见

- 房性期前收缩
- 一过性心动过缓

不常见

- 完全性心脏传导阻滞
- 室上性心动过速
- 心房扑动

重要信息

鉴别诊断要点

- 正常胎儿心率：100 ~ 180 次 / 分 (bpm)
 - 在此心率范围内，不规则的房性期前收缩 (PACs) 往往是良性的
 - 心动过缓指心率 < 100 次 / 分
 - 心动过速指心率 > 180 次 / 分
 - 室上性心动过速 (SVT)：心率在 220 ~ 280 次 / 分
 - 心房扑动：心率在 300 ~ 600 次 / 分

常见诊断的有用线索

- 房性期前收缩
 - 房性期前收缩 (早搏) 可以不下传入心室
 - 只要不出现房室传导阻滞，心室率正常；如果发生房室传导阻滞，PACs 会导致心室率减慢
 - < 5% 的患儿可发生 SVT
- 一过性心动过缓
 - 心脏结构正常，可能由于探头过度加压引起

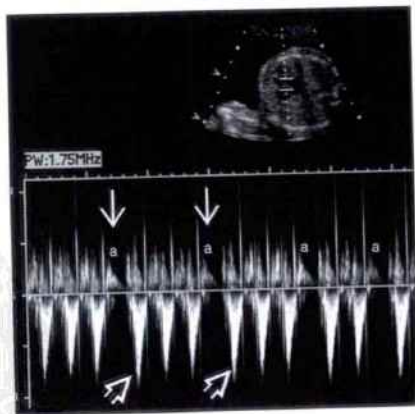
不常见诊断的有用线索

- 完全性心脏传导阻滞
 - 心动过缓，心室率缓慢传导
 - 注意是否有内脏反位：左房异构导致房室结缺如
 - 注意心室位置是否反位 (例如矫正型大动脉错位)
 - 询问母亲是否患有结缔组织疾病，Ro/La 抗体阳性
 - 抗体可通过胎盘，形成免疫复合物，导致传导系统损害
- 室上性心动过速
 - 1 : 1 房室传导关系，室上性心动过速可以是间断性的或持续的，常常由 1 个心房收缩波所诱发，也可在 1 个心房收缩波后终止
- 心房扑动
 - 心房率 > 心室率，持续发生，心房率无改变
 - 可伴不同程度房室传导阻滞，常见的为 2 : 1 传导

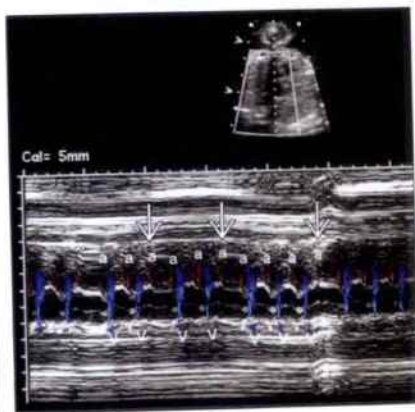
其他重要信息

- PACs 占心律失常病例的 85%，不需要治疗，可自行缓解
- 心动过缓治疗比较棘手，往往出生后需要安装起搏器
 - 合并先天性心脏病时预后差
 - 完全性传导阻滞往往与胎儿宫内死亡有关
- 应用可通过胎盘的药物治疗心动过速有效
 - 如果胎儿出现水肿，则死亡率增加

房性期前收缩



房性期前收缩

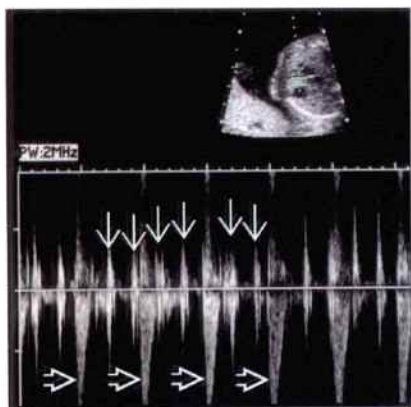


(左图) 心脏超声脉冲多普勒显示正常窦性心律，偶发不能下传的房性期前收缩 →，“a”波后无心室收缩 →

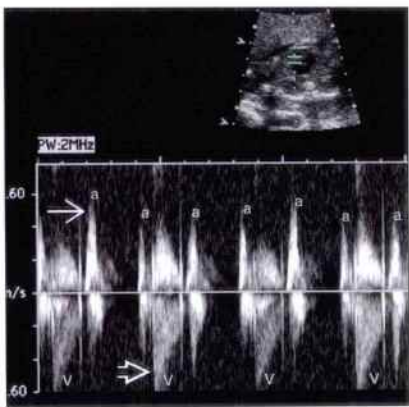
(右图) M-超也显示正常窦性心律，偶发不能下传的房性期前收缩 →，“a”波后无心室收缩 (v)

心律失常

完全性心脏传导阻滞



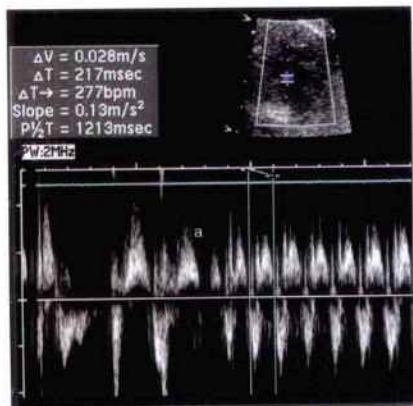
完全性心脏传导阻滞



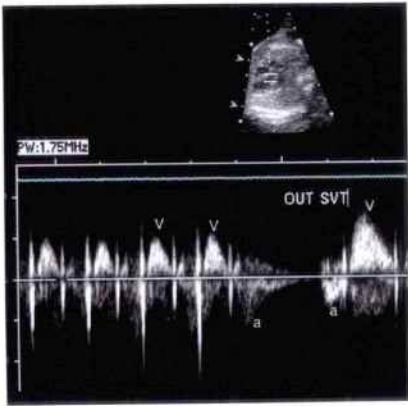
(左图) 心脏超声脉冲多普勒显示心房收缩 \Rightarrow 规则, 但是与心室收缩 \Rightarrow 无关。有些心房收缩由于与心室收缩重叠不能被检测出

(右图) 心脏超声脉冲多普勒显示二尖瓣流入道 \Rightarrow 和主动脉流出道 \Rightarrow 血流频谱。每两个心房“a”波后出现一个心室“v”波, 提示二度心脏传导阻滞

室上性心动过速



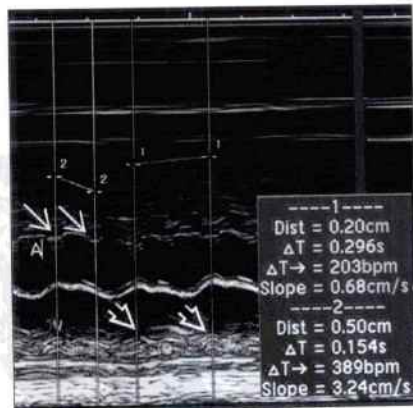
室上性心动过速



(左图) 脉冲多普勒显示心房收缩的“a”波引发心动过速, 心率 277 次/分

(右图) 脉冲多普勒显示心房收缩“a”波后心动过速终止, 随后为窦性心率“a”波后跟随“v”波

心房扑动



心房扑动



(左图) M-超声显示心房率 \Rightarrow 约 400 次/分 (标尺 2), 心室率 \Rightarrow 约 200 次/分 (标尺 1), 提示心房扑动伴随 2 : 1 房室传导阻滞

(右图) 脉冲多普勒显示快速心房收缩 \Rightarrow , 心房率 412 次/分, 每隔一次心房收缩未下传, 心室率 \Rightarrow 206 次/分

鉴别诊断

常见

- 心内灶状强回声
- 调节束
- 乳头肌

不常见

- 横纹肌瘤
- 心肌肥厚

罕见（但重要）

- 畸胎瘤
- 纤维瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 肿瘤是否为高回声的？
- 肿块是否与乳头肌有关？
- 肿块单发还是多发？
- 肿块位置？
 - 位于心室，间隔或位于心包

常见诊断的有用线索

- 心内灶状强回声
 - 心脏内的正常结构
 - 回声与骨骼声像相近
 - 较小，与乳头肌关系密切
 - 往往偶然发现，可为 21 三体的软标志
- 调节束

- 是识别右心室的标志
- 靠近心尖部，为右心室游离壁和室间隔间的正常肌束，与室间隔呈 45°
- 乳头肌
 - 左、右心室内的正常结构
 - 左心室内乳头肌不与室间隔相连；有助于识别形态学左心室

不常见诊断的有用线索

- 横纹肌瘤
 - 多发，心室内高回声的肿块
 - 大小各异
 - 可在妊娠晚期自行消失
 - 与结节性硬化有关，应注意同时检查脑组织
- 心肌肥厚
 - 常常为室间隔不对称肥厚，等回声
 - 对称性肥厚是均匀向心性的

罕见诊断的有用线索

- 畸胎瘤
 - 可位于心包内或心包外
 - 常常伴有心包积液
- 纤维瘤
 - 往往单发，累积左心室游离壁或室间隔
 - 可以很大，导致流出道梗阻

其他重要信息

- 心内灶状强回声常常是良性的，与心脏病理性病变无关
 - 如果是多发，可能与非整倍体畸形有关

心内灶状强回声

调节束

（左图）心脏超声横切面，显示 21 三体胎儿典型的心室内灶状强回声 \Rightarrow 。心室内灶状强回声往往是被偶然发现，如果发现心室内灶状强回声，应进一步检查是否存在提示唐氏综合征的其他畸形

（右图）LVOT 切面显示右心室内调节束 \Rightarrow ，以 45° 连于室间隔。LV，左心室，Ao，主动脉



乳头肌



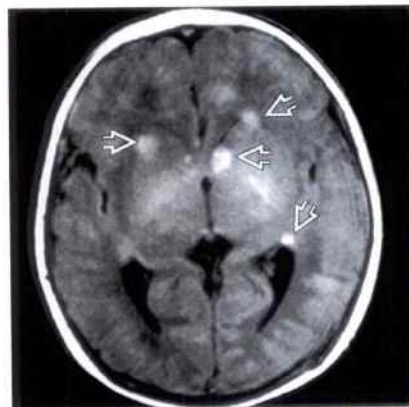
横纹肌瘤



(左图) 单绒毛膜双胎存活胎儿心脏四腔心切面, 显示心室内乳头肌 (→)。另一胎儿死亡, 该胎儿心脏进行性扩张, 尸体解剖发现缺血性脑病和心肌受损。

(右图) 心脏超声四腔心切面显示心室内巨大横纹肌瘤 (→)累及室间隔。RA, 右心房; RV, 右心室; LV, 左心室。

横纹肌瘤



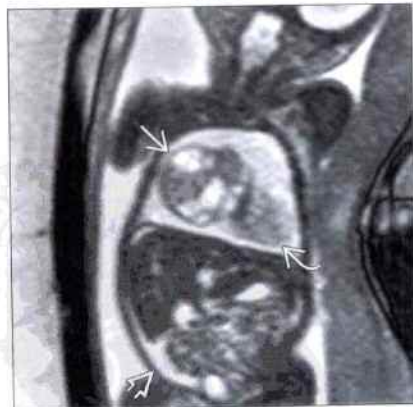
心肌肥厚



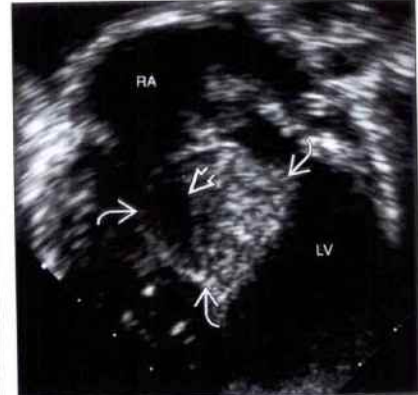
(左图) T₁WI MRI 显示典型的室管膜下的结节 (→), 与结节性硬化有关。心脏横纹肌瘤是结节性硬化病在胎儿时期最常见的表现。

(右图) 心脏四腔心切面显示左室流出道 (→) 狭窄和心包积液 (→)。室壁向心性肥厚 (→)。RV, 右心室; LV, 左心室。

畸胎瘤

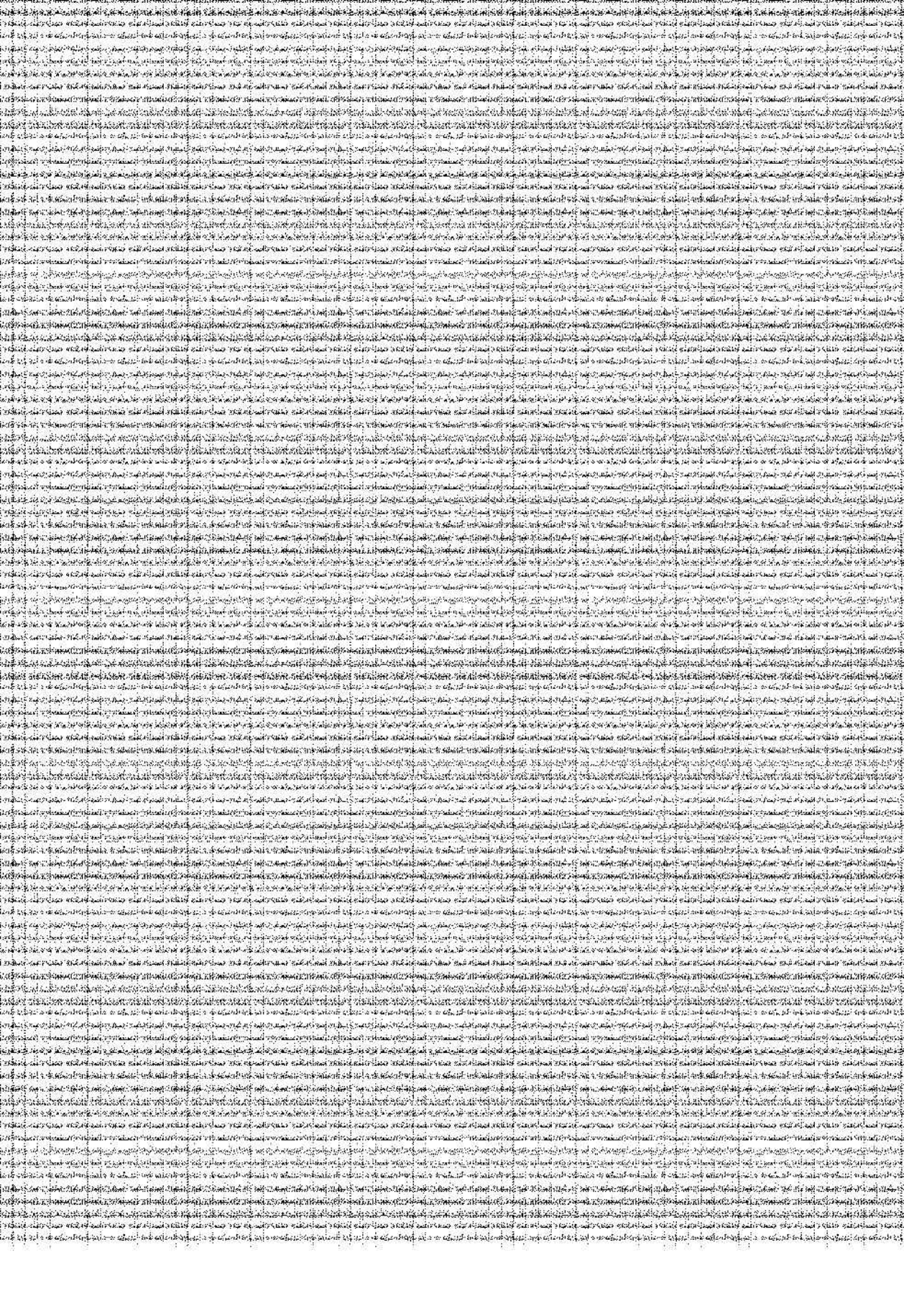


纤维瘤



(左图) T₂WI MR 显示心包内巨大畸胎瘤 (→), 接近心脏 (→)。其周围围绕高信号的心包积液。未见正常肺组织信号, 且表现有腹水 (→)。

(右图) 新生儿心脏超声四腔心切面, 显示心脏巨大纤维瘤 (→), 与室间隔不易区分。纤维瘤内有非均质区域 (→), 有助于诊断。



第6章

腹部

腹 壁

腹壁缺损 6-2

消化道

小胃 / 胃缺如 6-6

肠管回声增强 6-10

肠管扩张 6-12

腹水 6-16

腹部钙化 6-18

腹围增大 6-22

肝大 6-28

腹腔囊性包块 6-32

腹腔实性包块 6-38

生殖泌尿道

轻度肾盂扩张 6-40

肾积水 6-42

肾增大 6-46

肾回声增强 6-50

囊性肾 6-52

肾缺如 6-54

大膀胱 6-56

膀胱缺失 / 小膀胱 6-58

肾上腺肿物 6-62

两性生殖器 6-64

阴囊肿物 6-66

鉴别诊断

常见

- 腹裂
- 脐膨出
- 生理性肠疝（假性的）

不常见

- 羊膜带综合征
- 体蒂异常

罕见（但重要）

- 膀胱外翻
- 泄殖腔外翻
- Cantrell 五联征
- OEIS 综合征

重要信息

鉴别诊断要点

- 每个病例必须有文字记录脐带插入处正常腹壁情况
- 脐带插入的位置是诊断的关键
 - 腹裂：正常脐带插入处右侧的腹壁缺损
 - 脐膨出：脐带插入处位于腹壁缺损处的膜处
 - 膀胱与泄殖腔外翻：脐带插入处下方的腹壁缺损
 - 脐带插入处可能包含在外翻泄殖腔内
 - Cantrell 五联征：脐带插入处上方的腹壁缺损并且脐带插入处有可能包含在缺损内
 - 羊膜带综合征：无明显分布范围

常见诊断的有用线索

- 腹裂
 - 肠管通过腹壁右侧的缺损疝出
 - 彩色多普勒显示脐血管插入处位置正常
 - 缺损表面无膜覆盖
 - 小肠通常通过缺损处疝出
 - 也有文献报道大肠及胃疝出
 - 如果可见到肝或其他实质性器官，不太可能为腹裂（考虑脐膨出破裂、羊膜带、体蒂异常、Cantrell 五联征）
 - 肠管表现多样
 - 腹腔内外的肠管都有可能扩张
 - 肠管可以表现为增厚、回声增强、粗糙及暴露肠管上纤维素外层上面的结节
- 脐膨出
 - 腹正中中线处腹壁缺损，伴随腹腔内容物疝入至脐带根部

- 腹正中向前突出的光滑肿物，上覆有包膜
- 脐血管自包膜上插入
 - 通常为中心性，但也有可能为偏心性
- 内容物一般为肝与小肠
- 常伴随有结构异常
 - 内容物为小肠的脐膨出与染色体及结构畸形有较密切的关系
 - 心脏与消化道畸形最为常见
 - 30% - 40% 存在有非整倍体异常：以 18 三体最为常见
 - 可合并有包括 Beck-Wiedemann 综合征在内的一系列症状（脐膨出、器官巨大症、巨舌症）
- 生理性肠疝
 - 12 周前出现的腹壁缺损需要小心诊断
 - 肠管在 11.2 周前没有回纳至腹腔内
 - 正常肠疝突入脐带内不超过 1 cm
 - 内容物不会含有肝

不常见诊断的有用线索

- 羊膜带综合征
 - “Slash” 缺陷并不能断定为发育畸形
 - 发育的不对称是羊膜带综合征的特异性标志
 - 通常累及身体多个部位
 - 可以为单发也可多发，但没有特异的发生方式
 - 颅面畸形最常见，并且一般较严重
 - 羊水中的羊膜带表现为多个薄的膜状物
 - 羊膜带通常与胎儿紧密粘连，并且可能无法显示
- 体蒂异常
 - 内脏器官与胎盘相连的致命性畸形
 - 脐带短或缺如
 - 可见血管自胎盘表面流至胎儿躯干
 - 无可识别的漂浮的脐带
 - 严重的畸形可出现解剖学标志缺失
 - 脊柱侧弯为显著特征
 - 可存在多个锐角点

罕见诊断的有用线索

- 膀胱外翻
 - 下腹壁未闭合导致膀胱暴露
 - 严重程度不等
 - 轻度为尿道与外括约肌外翻
 - 重度为广泛的耻骨联合脱臼与生殖器缺损
 - 出生前超声可见膀胱缺如
 - 下腹壁前方的软组织肿物
 - 肿物位于膀胱壁的后方
 - 无类似于其他腹壁缺损时被挤压的腹腔内容

- 物
- 注意正常膀胱排空时可导致误诊
 - 间隔 10 ~ 15 分钟后复查
- 泄殖腔外翻
 - 这一系列的畸形源自异常发育的泄殖腔膜
 - 正常膀胱缺如
 - 下腹部缺损
 - 在分裂为两半的膀胱之间有肠管疝出
 - 回肠脱垂，外观如“象鼻”
 - 缺损的上面部分为脐膨出
 - 男胎可发生阴囊与阴茎裂开
 - 经常伴发畸形
 - 脊椎畸形、脊髓脊膜膨出症、泌尿道畸形、胃肠道畸形、足畸形
- Cantrell 五联征

- 以下五种复杂畸形
 - 前部横膈疝
 - 腹正中线缺损
 - 心脏异常
 - 膈肌心包缺损
 - 低位胸骨缺损
- 当同时存在脐膨出与异位心时最有可能患此种畸形
- OEIS 综合征
 - 完全符合以下四种畸形
 - 脐膨出
 - 膀胱外翻
 - 肛门闭锁
 - 脊柱畸形
 - 一些学者认为 OEIS 等同于泄殖腔外翻

腹裂



腹裂



(左图) 彩色多普勒超声横切面，显示 12 周胎儿正常脐血管插入腹壁 \Rightarrow ，并伴有肠管膨出 \Rightarrow

(右图) 孕第二阶段胎儿（4 - 6 个月）超声横面，显示一巨大脐膨出 \Rightarrow ，伴随未扩张的肠襻在羊水中漂浮 \Rightarrow 。并且胃也自破损处疝出

脐膨出

(左图) 彩色多普勒超声横面, 显示第二孕期胎儿 (4~6个月), 位于腹中线并含肠内容物的较小脐膨出。此图显示脐带在囊的顶端插入并在进入胎儿体内时分支。



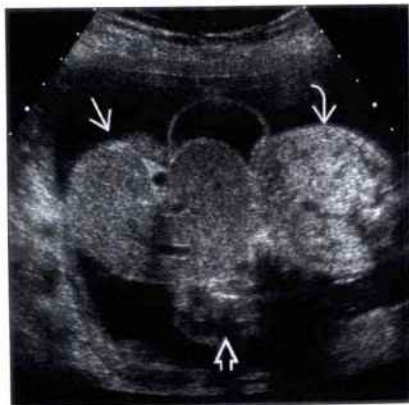
生理性肠疝 (假性的)

(右图) 早孕期 (1~3个月) 胎儿超声, 显示似有肠管回声植入至脐带根部, 这是12周前的正常表现, 不应与脐膨出相混淆。



羊膜带综合征

(左图) 超声横面显示一个较大腹壁缺损, 整个肝与部分肠管自腹壁向外膨出。腹壁缺损可以考虑多种诊断, 但同时存在颅面缺损, 所以更倾向于诊断羊膜带综合征。



羊膜带综合征

(右图) 与左图为同一病例。声像图显示羊水内的羊膜带。羊膜带通常紧贴胎儿, 很难被发现。



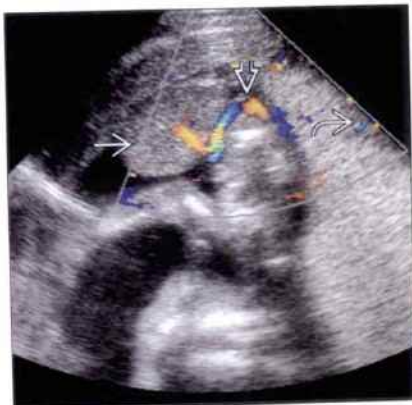
体蒂异常

(左图) 经腹超声, 显示胎儿身体所呈的锐角部位。四肢活动自由, 但脊柱与胎儿的位置固定。膨出的小肠与胎盘分界不清。



体蒂异常

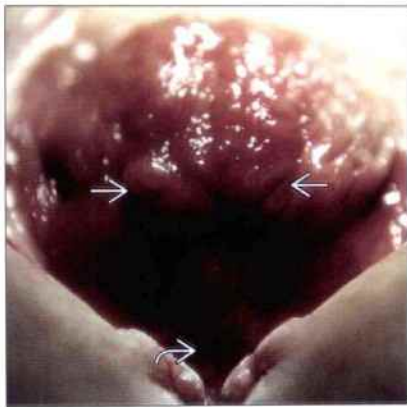
(右图) 与左图为同一病例。经阴道超声检查显示胎儿肝膨出。无游离的脐带, 只有很短的一截脐带由胎儿部分进入胎盘内。



膀胱外翻



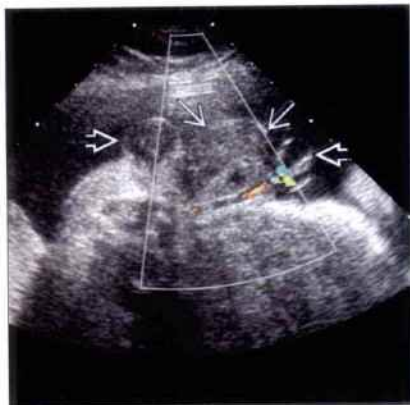
膀胱外翻



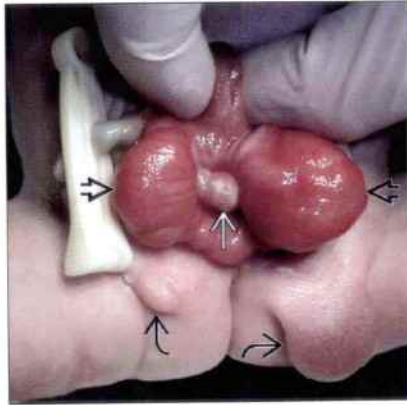
(左图) 超声斜横切面显示胎儿下腹部腹壁前方有一形态不规则的强回声轮廓，未探及正常膀胱

(右图) 分娩后婴儿照片，显示一较大的下腹壁缺损，膀胱壁后方存在黏液。可见输尿管及尿道外口

泄殖腔外翻



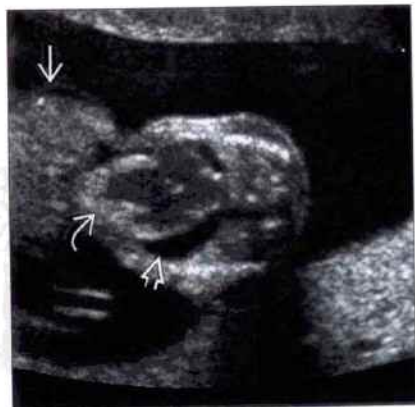
泄殖腔外翻



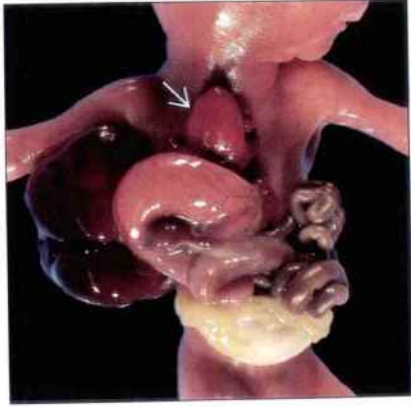
(左图) 超声横面显示下腹部脐带插入处下方软组织包块，阴囊分裂，膀胱未显示

(右图) 另一不完全相同，但较相似病例的胎儿出生后照片。可见肠管膨出，被挤压收缩，膀胱分裂为两半，阴茎小，睾丸裂开，右侧睾丸未下降，致使右侧阴囊体积减小

Cantrell 五联征



Cantrell 五联征



(左图) 超声显示肝疝出，伴有心尖自胸腔突出缺损内，同时存在心包积液

(右图) 与左图为相似病例。腹裂胎儿出生后照片，其他发现包括胸骨缺如，横膈及心包缺损，通过空间隔缺损，这一系列表现诊断为 Cantrell 五联征

小胃 / 胃缺如

鉴别诊断

常见

- 正常一过性改变
- 食管闭锁
- 先天性膈疝
- 羊水过少

不常见

- 异常吞咽
 - 关节挛缩、运动不能症
 - 唇裂 / 腭裂

罕见（但重要）

- 颈部肿物
 - 甲状腺肿
 - 畸胎瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 当胃较“小”时很难进行诊断
 - 无测量范围
 - 不同患儿胃大小不同
 - 同一胎儿几个小时内胃的大小会发生明显变化
 - 与吞咽及胃蠕动有关
 - 需要经验
- 如果羊水过多则更可能得出正确结论

常见诊断的有用线索

- 正常一过性改变
 - 1% 的胎儿会在首次检查时发现小胃或胃缺如，特别是在 3 个月及 6 个月时
 - 如果发现问题一般需复查
- 食管闭锁
 - 食管闭锁通常并发食管气管瘘（TEF）
 - > 90% 存在瘘
 - 近端闭锁伴远端 TEF 是最常见的类型
 - 小胃或胃缺如
 - 完全缺如提示 TEF 或一个非常小的狭窄
 - 如存在瘘，则会有少量液体通过气管流至胃部
- 寻找食管“凹陷”标志
 - 随着吞咽动作食管近端会暂时充盈
 - 冠状面显示效果最佳
 - 应用彩色多普勒辨认颈部动静脉
- 近 40% 的病例发现胎儿宫内发育迟缓
 - 在妊娠后半期羊水的摄入对胎儿成长至关重要

- 20 周前很少出现羊水过多
 - 20 周前胎儿吞咽羊水不是羊水循环的重要组成部分
 - 羊水过多通常发生于妊娠 20 周后，尤其在第三孕期（6 ~ 9 个月）时可能会更严重
- 脊椎、肛门、心脏、气管、食管、肾和肢体的（VACTERL）的联合畸形
 - 脊柱异常
 - 肛门闭锁
 - 心脏畸形
 - 食管气管瘘
 - 肾异常
 - 肢体畸形（通常发生于桡侧列）
- 通常伴发非整倍体染色体异常
 - 18 三体 > 21 三体
- 先天性膈疝
 - 胃不在正常位置而是在胸腔内
 - 胸腔内也可存在肝与小肠
 - 胸腔内蠕动性包块为特异性表现
 - 腹围减小
 - 常见羊水过多
- 羊水过少
 - 胃正常，但因缺乏吞咽的液体而无法显示
 - 胃通常可见，除非羊水过少程度较严重
 - 肾发育不全
 - 双侧多囊性肾发育不良
 - 严重的常染色体隐性多囊性肾
 - 后尿道瓣膜
- 不常见诊断的有用线索
 - 关节挛缩、运动不能症
 - 由多种不同的病因所导致的复杂症状，使胎儿缺乏运动
 - 同样包括面部活动缺乏
 - 张嘴姿势
 - 颊部凹陷
 - 胎儿吞咽减弱
 - 偶发或持续存在的肢体姿态异常
 - 下肢过度伸展的膝盖会出现持续的“矛样”体位
 - 下肢交叉腿，特别是臀位胎儿
 - 畸形足，可以非常严重
 - 手紧握拳，从不张开
 - 唇裂 / 腭裂
 - 明显的唇裂 / 腭裂可以导致吞咽功能障碍

- 80% 的唇裂者 (CL) 会合并有腭裂 (CP)
- 分类
 - 1 型: 单侧唇裂, 不伴腭裂
 - 2 型: 单侧唇裂, 伴腭裂
 - 3 型: 双侧唇裂 / 腭裂
 - 4 型: 中部唇裂 / 腭裂
- 3 型及 4 型唇裂 / 腭裂通常伴随非整倍体 / 综合征
 - 也更易出现吞咽运动受损

罕见诊断的有用线索

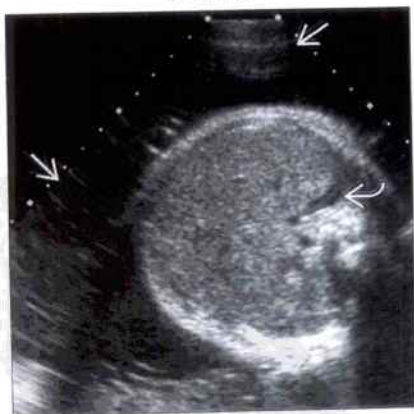
- 甲状腺肿
 - 均质、光滑的前颈部包块
 - 甲状腺轮廓存在
 - 外观与成年人甲状腺相似
 - 可以阻碍吞咽, 导致羊水过多或小胃
 - 如果食管受阻塞, 气管也同样受压迫
 - 可以导致出生时气道梗阻
 - 可以阻碍胎儿形成正常“下颌皱褶”颈部延长产程受阻

- 畸胎瘤
 - 囊实性混合回声肿物
 - 钙化为特异性表现, 但并不一定存在
 - 通常体积较大, 外形不规则
 - 生长速度可以较快
 - 颈部畸胎瘤
 - 位于前颈部
 - 可延伸至周围组织
 - 头部通常伸展过度
 - 上颌胎内胎畸胎
 - 鼻咽畸胎瘤
 - 真菌样生长口腔肿物
 - 可能会发展到颅内

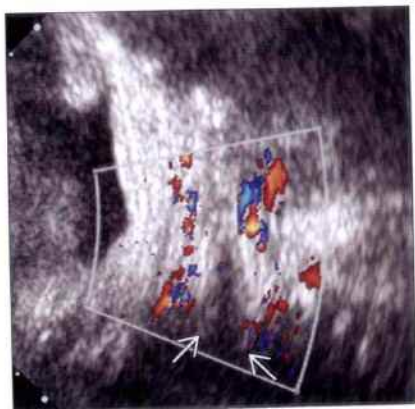
其他重要信息

- 所有胎儿在超声随访观察过程中均显示小胃
 - 小胃在正常胎儿为一过性表现
 - 多次检查如持续存在则倾向于病理性改变
 - 如羊水过多更倾向于病理性改变
- 任何阻碍胎儿吞咽的因素都可以导致小胃畸形及羊水过多

食管闭锁



食管闭锁



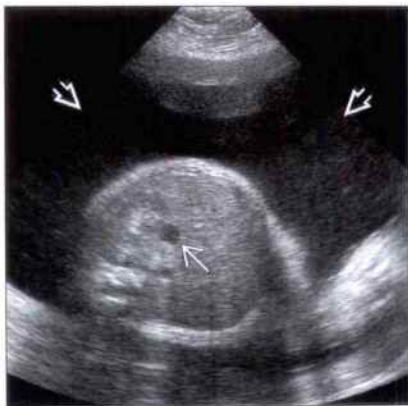
(左图) 超声横切面所见胎儿腹部显示一正常肾上腺 (→), 但无胃泡。同样存在羊水过多 (⇨)。集中扫查颈部可以评价颈部状况

(右图) 与左图为同一病例。彩色多普勒冠状切面扫查胎儿颈部显示在食管闭锁处“袋状”征 (→)。此袋状结构存在盲端, 在胎儿吞咽时会扩张

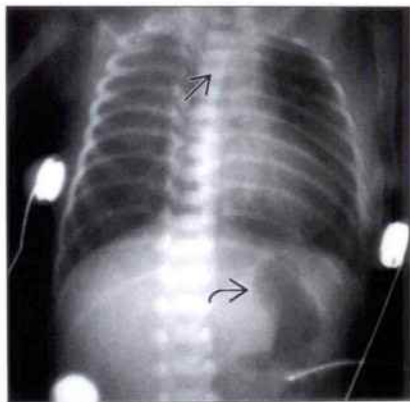
食管闭锁

(左图) 第二孕期胎儿超声横切面, 显示胃泡 \Rightarrow , 但体积较小, 还有羊水过多 \Rightarrow

(右图) 与左图为同一病例。胎儿出生后不久腹部前位 X 线片, 显示卷曲的胃管位于食管内 \Rightarrow , 胃内有气体 \Rightarrow , 提示一定存在气管食管瘘。瘘导致出生前胃内有液体蓄积



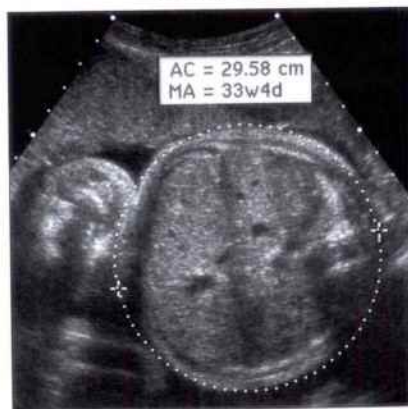
食管闭锁



先天性膈疝

(左图) 36 周胎儿超声横切面, 显示腹腔内无胃泡回声, 此外, 腹围测值减小, 上述两种情况通常共同出现

(右图) 与左图为同一病例。超声横切面显示, 于胸腔内可见胃泡结构 \Rightarrow , 伴随心脏 \Rightarrow 异位至右侧胸腔



先天性膈疝



关节挛缩、运动不能症

(左图) 经腹超声横切面显示腹围测量内切面未见胃泡

(右图) 与左图为同一病例。图像显示手 \Rightarrow 呈持续性握拳状, 朝向异常方向。腿紧张蜷缩, 左足畸形, 关节挛缩的胎儿存在吞咽困难, 因此胃泡减小或缺如。羊膜穿刺结果显示为 18 三体



关节挛缩、运动不能症



唇裂 / 腭裂



唇裂 / 腭裂



(左图) 3D 超声冠状切面, 显示典型的双侧唇裂及腭裂的面部特征, 包括颌骨前突

(右图) 13 三体死胎的照片, 显示鼻子宽大, 异常形态, 伴有双侧唇裂和小颌畸形。这些特征导致胎儿吞咽受阻

甲状腺肿



甲状腺肿



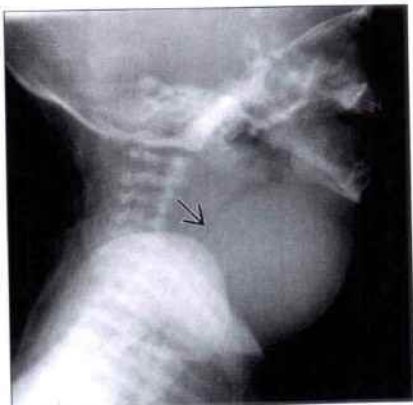
(左图) T₂WI MR 矢状面, 显示胎儿因母体抗体刺激而产生的甲状腺肿。甲状腺肿具有肿物的特性, 限制胎儿吞咽, 并导致口咽部扩张

(右图) 超声冠状切面显示颈部肿大的甲状腺突起。下颌延伸, 气管持续充满液体, 增加分娩时气道阻塞的危险性

畸胎瘤



畸胎瘤



(左图) 超声冠状切面显示胎儿颈前部一混合回声包块 (标尺标示), 有囊性和实性成分。伴随羊水过多及食管受压导致的小胃畸形

(右图) 胎儿出生后 X 线侧位平片显示气道明显狭窄

鉴别诊断

常见

- 原发性
- 21 三体
- 囊性纤维化
- 感染
 - 巨细胞病毒感染
 - 细小病毒属感染
 - 弓形虫感染
- 胎粪性腹膜炎，假性囊肿

不常见

- 被消化的血液
- 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)

罕见 (但重要)

- 肠缺血

重要信息

鉴别诊断要点

- 肠管回声增强 (EB) 分级
 - 0 级: < 肝回声 (正常)
 - 1 级: > 肝回声, < 骨骼 (正常)
 - 2 级: = 骨骼回声 (潜在异常)
 - 3 级: > 骨骼回声 (潜在异常)
- 局灶性肠管回声增强在病理上更有可能表现为弥散性
- 高频探头会导致假性肠管回声增强

常见诊断的有用线索

- 原发性
 - 发生率 0.6% (病因不明)
- 21 三体
 - 当独立发病时, 母体出现 21 三体的危险性会增加

加 6 ~ 7 倍

寻找其他标志物

- 囊性纤维化
 - 北欧高加索人发生率高
 - 有或无肠梗阻 (胎粪性肠梗阻)
- 感染
 - 巨细胞病毒感染最常见
 - 小头畸形 (钙化)
 - 胎儿宫内发育迟缓
 - 水肿
- 胎粪性腹膜炎, 假性囊肿
 - 肠穿孔 => 腹膜炎
 - 线样及点样回声 / 钙化
 - 肝及肠管的轮廓
 - 假性囊肿 = 包裹性积液
 - 因肠管闭锁导致肠管扩张

不常见诊断的有用线索

- 被消化的血液
 - 依赖于胃内容物临时分层
 - 通常为—过性
 - 寻找孕前出血的证据, 作为血液的来源
- 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)
 - 18% 存在肠管强回声 (EB) 的第三孕期 (6 ~ 9 个月) 胎儿会发展为 IUGR
 - EB + α -胎儿球蛋白 ↑ = 严重胎盘功能不全

罕见诊断的有用线索

- 肠缺血
 - 发生于任何胎儿低血压者
 - 与双胎输血征有关

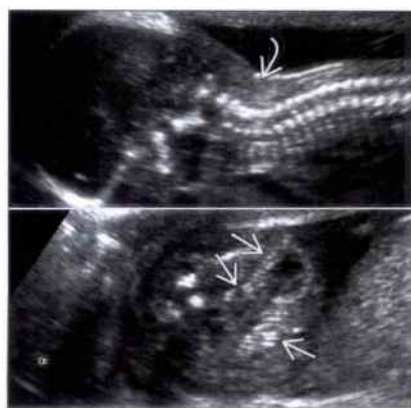
其他重要信息

- 当 EB 单独存在时有 6% 预后不良
- 当 EB 合并有其他标志阳性时, 约 50% 预后不良

原发性



21 三体



(左图) 第二孕期胎儿超声冠状斜切面显示 3 级肠管回声增强, EB 为中心 (标尺标示处), 回声与骨骼相同 []。染色体组型正常。

(右图) 超声显示胎儿颈部皮肤皱褶增厚 []。中心区域为 EB []。这是 21 三体的四项标志, 羊膜腔穿刺结果证实此诊断。

囊性纤维化



细小病毒属感染



(左图) 超声冠状切面显示 EB \rightarrow 与脊髓回声强度相同 \rightarrow 。胎儿父母为囊性纤维化的基因携带者, 出生时胎儿被诊断为囊性纤维化

(右图) 超声冠状斜切面显示胎儿 EB \rightarrow , 腹水 \rightarrow 及腹壁水肿 \rightarrow , 后证实为细小病毒属感染, 肠管回声增强为一过性

胎粪性腹膜炎, 假性囊肿



被消化的血液



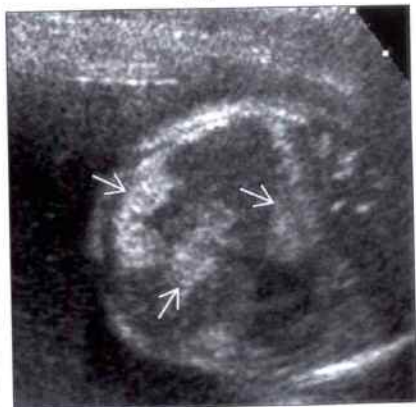
(左图) 超声冠状切面显示胎儿腹腔内粗线样强回声 \rightarrow 及小的低回声液性暗区 \rightarrow , 表明腹膜钙化及小的假性囊肿

(右图) 超声矢状斜切面显示 EB \rightarrow 及胎儿胃内 \rightarrow 液体平面回声 \rightarrow 。妊娠是慢性分裂的复杂过程, EB 的原因因为吸收的羊膜内出血/蛋白性物质

胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)



肠缺血



(左图) 超声矢状斜切面显示 EB \rightarrow 。病因是羊水过少及胎儿宫内发育迟缓等复杂因素。本例 IUGR 的原因因为严重的胎盘功能不全

(右图) 双胎妊娠, 双胎输血综合征胎儿的超声轴向斜切面, 显示弥漫性的肠管强回声 \rightarrow 。本病例中供血胎儿有肠管缺血和脑缺血

鉴别诊断

常见

- 第三孕期胎儿正常肠管
- 十二指肠闭锁
- 空肠、回肠闭锁
- 胎粪性肠梗阻

不常见

- 肛门闭锁
- 肠扭转

罕见（但重要）

- 泄殖腔畸形

重要信息

鉴别诊断的关键依据

- 尽量确定梗阻位置（近端或远端）
- 评价蠕动情况
 - 实时评价常可见到梗阻肠管蠕动过强
 - 梗死的肠管失去蠕动能力
- 闭锁常伴羊水过多，但发生的时机与严重程度取决于梗阻的位置
 - 近端闭锁出现较早并更严重
 - 多半在 24 周后出现
 - 多发生在第三孕期
 - 羊水通常因管腔内容物反流而回声增强
- 闭锁常伴发胎儿宫内发育迟缓（IUGR）
 - 近端闭锁更易发生 IUGR
 - 在妊娠后半期，羊水的摄入对胎儿的成长非常重要
- 在定位梗阻时常需寻找正常直肠 / 肛门
 - 正常直肠有强回声的肠壁和强回声的黏膜层
 - 冠状面或矢状面扫查会阴
 - “目标”显示在轴面切面上

常见诊断的有用线索

- 第三孕期胎儿正常肠管
 - 结肠，尤其是乙状结肠，在第三孕期时常扩张
 - 正常结肠直径 ≤ 18 mm
- 十二指肠闭锁
 - 在横切面充满液体的胃与十二指肠形成典型的“双泡”征
 - 胃与十二直肠可以通过实时图像连接起来
 - 远端肠腔内无液体
 - 30% 有 21 三体
 - 也可伴有食管闭锁

- 如不存在气管食管瘘，液体可积聚于远端食管、胃及十二指肠，形成“C 形环”
- 在闭合的环中正常分泌物积聚
- 积聚的分泌物可导致局部显著扩张，较之典型的单纯十二指肠扩张要更加明显

空肠、回肠闭锁

- 空肠与回肠的受累程度大致相同
- 近端空肠闭锁可见“三泡”征
- “香肠”形肠襻
- 实时观察常可见梗阻段蠕动过强
- 有穿孔及胎粪性腹膜炎的危险（ $\approx 6\%$ ）

胎粪性肠梗阻

- 因异常黏稠的胎粪导致的回肠远端梗阻
- 胎儿可见囊性纤维化
- 第二孕期时肠管回声增强
 - 浓缩的肠管分泌物可导致回声增强
- 第三孕期时肠管回声增强的发展过程
 - 其表现通常与回肠闭锁难以鉴别
- 可能穿孔并形成胎粪假性囊肿
- 囊性纤维化为常染色体隐性遗传
 - 如诊断不明确，应检测父母是否为携带者
 - 也可通过羊膜腔穿刺直接检测胎儿基因变化
- 如果胎儿于宫内时未查出，新生儿期发现胎粪无法排出可提示诊断
- 10% ~ 20% 患有囊性纤维化的新生儿存在胎粪性梗阻

不常见诊断的有用线索

• 肛门闭锁

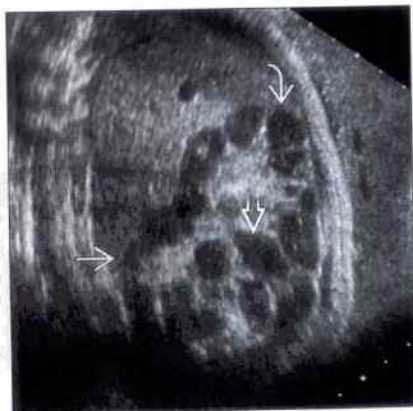
- 出生前可能未发现
 - 第三孕期之前可能无典型的肠管扩张
- 很难鉴别大肠与小肠
 - 盆腔内 U 形或 V 形肠管提示肛门直肠闭锁
- 在冠状面与横切面扫查寻找正常的直肠
 - 可于会阴末端上方发现直肠
 - 正常情况下“目标”不会显示
- 通常伴发泌尿道瘘
 - 尿液混合黏液形成肠石（可见钙化的黏液呈“大理石”样于肠管中移动）
- 部分累及脊柱、肛门、心脏、气管、食管、肾及肢体
 - 脊柱异常
 - 肛门闭锁
 - 心脏畸形
 - 食管气管瘘

- 肾异常
- 肢体畸形
- 肠扭转
 - 单根“扭结”的肠管高度提示本病，但通常很难断定“扭结”的肠管
 - 可见梗阻近端上方多个扩张的肠管
 - 与肠管闭锁很难鉴别
 - 早期妊娠超声检查可表现正常
 - 肠扭转为突发性改变
 - 血供受阻导致梗死及坏死
 - 黏膜层坏死脱落使肠管内回声增强
 - 实时评价非常重要：梗阻的肠管失去蠕动能力

罕见诊断的有用线索

- 泄殖腔畸形
 - 泄殖腔存留
 - 泄殖腔隔未达到会阴
 - 见于女胎
 - 尿液、生殖器分泌物及胎粪均经会阴通道排除
 - 膀胱与子宫及阴道交通导致子宫阴道积水
 - 子宫表现多样
 - 盆腔囊性包块
 - 盆腔肠管扩张，可见黏液与尿液混合形成的肠石
 - 肾积水
 - 腰骶部异常
 - 生殖器异常，缺乏正常阴唇 / 阴蒂形态
 - 据报道部分病例存在闭锁

第三孕期胎儿正常肠管



十二指肠闭锁



(左图) 超声冠状切面，显示第三孕期正常但明显充满黏液的肠管 \rightarrow ，肝曲 \rightarrow ，脾曲及乙状结肠 \rightarrow 显示良好

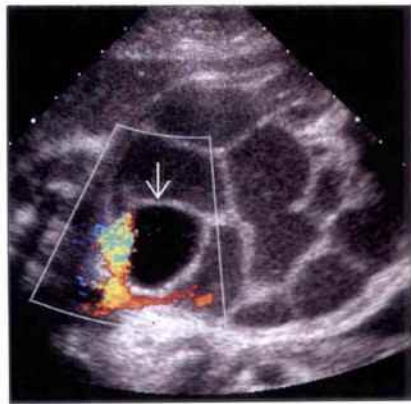
(右图) 21 三体胎儿经腹超声横切面 \rightarrow 显示胃 \rightarrow 与扩张的十二指肠相连 \rightarrow ，胎儿反流导致羊水回声增强

空肠、回肠闭锁

空肠、回肠闭锁

(左图) 超声横切面显示空肠➡，左中腹部末端为首端。羊水过多，羊水中可见碎片样强回声

(右图) 超声冠状斜切面，彩色多普勒显示远端肠管内有回声的液体（由于肠管内充满黏液所致），此回声可与脐血管侧面的膀胱相对比进行鉴别➡，手术确诊为远端回肠闭锁



胎粪性肠梗阻

胎粪性肠梗阻

(左图) 第二孕期胎儿超声轴向斜切面显示肠管强回声➡

(右图) 第三孕期时超声复查显示已发展为肠管扩张➡。遗传学检测确定胎儿患有囊性纤维化

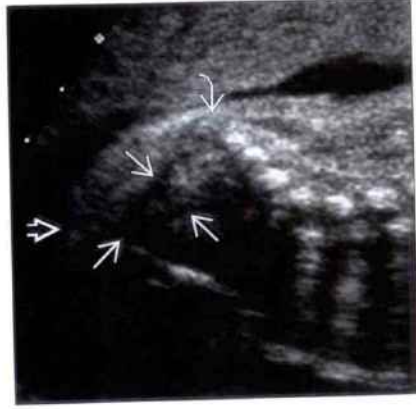


胎粪性肠梗阻

肛门闭锁

(左图) 与第2幅胎粪性肠梗阻为同一病例。患有囊性纤维化的胎儿的超声冠状切面，显示肠管轻度扩张，管壁回声增强➡，出生后确诊为胎粪性梗阻

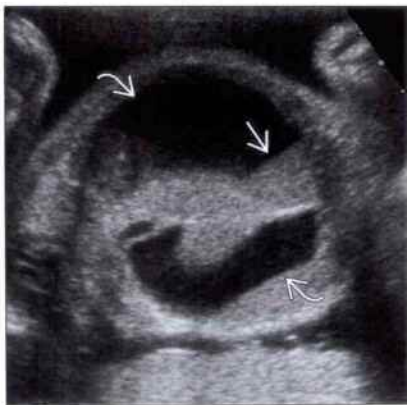
(右图) 超声矢状切面，显示骶骨中断➡，继发尾端裂化。低回声的直肠壁在V形处中断➡，此处本应是肛门的位置➡。出生时确诊 VACTERL 综合征



肛门闭锁



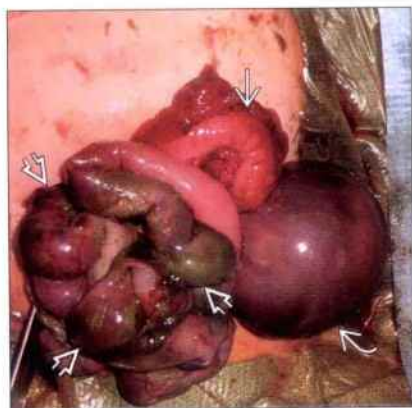
肠扭转



(左图) 超声冠状切面显示肠管扩张, 并可见强回声的胎粪形成“大理石”征, 实时观察可见其移动。此现象提示有肠扭转的可能

(右图) 经腹超声横切面显示扩张的肠管, 粗糙、坏死的黏膜脱落形成液体-碎片平面。实时观察可见肠管缺乏蠕动。出生后手术证实肠扭转并广泛肠梗死

肠扭转



泄殖腔畸形



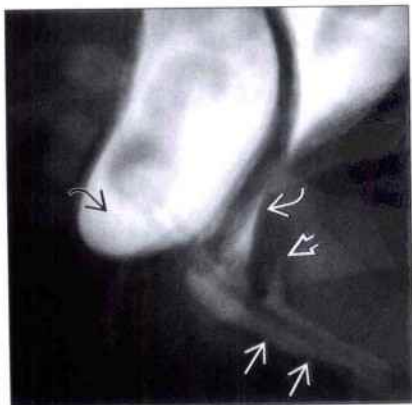
(左图) 另一中段肠扭转病例的术中照片, 显示小肠梗死并延续至右侧结肠, 可见巨大卵巢囊肿

(右图) 超声横切面显示胎儿盆腔肠管扩张, 出生时发现泄殖腔畸形

泄殖腔畸形



泄殖腔畸形



(左图) 新生女婴大体照片, 显示泄殖腔畸形, 生殖器异常, 并通过单一通道开口于会阴, 会阴内有导管插入

(右图) 另一患泄殖腔畸形的新生女婴的X线侧位平片, 显示泄殖腔, 可见一导管通过会阴口插入, 泄殖腔持续存在, 尿道, 阴道与直肠通过泄殖腔互相连通

鉴别诊断

常见

- 假腹水（假性的）
- 水肿
- 膀胱破裂
- 肠穿孔
- 感染

不常见

- 快速性心律失常

重要信息

常见诊断的有用线索

- 假腹水（假性的）
 - 腹壁肌群可类似于腹水回声
 - 位于肝前侧边缘周围，但后方无腹水回声
 - 如轻度斜切显示更加明显
 - 真正的腹水可于腹部其他部分及脏器边缘见到
- 水肿
 - 液体位于身体两侧间隙内
 - 皮肤水肿、胸腔积液、腹水及心包积液
 - 非免疫性或免疫性水肿
 - 常见羊水过多及胎盘过大
- 膀胱破裂
 - 最初超声可显示膀胱显著增大

- 寻找后尿道瓣膜或尿道闭锁的证据
- 少见原因为腹肌发育缺陷综合征（杏梅腹）或巨膀胱-小结肠
- 尿道闭锁导致膀胱破裂
 - 膀胱壁减压后增厚
- 所有巨大膀胱胎儿均应被随访
 - 如果泌尿道正常，膀胱大可能是一过性的表现
- 肠穿孔
 - 首次超声检查可能发现肠管扩张
 - 潜在的闭锁，肠扭转，肠套叠及胎粪性肠梗阻
 - 通常穿孔为隐性的，腹水为唯一发现
 - 确诊可寻找胎粪性腹膜炎
 - 腹膜内钙化
 - 胎粪假性囊肿
- 感染
 - 可以为单纯性腹水，但更多作为广泛性水肿的一部分
 - 寻找肝或大脑钙化
 - 与母源性感染或暴露史有关

不常见诊断的有用线索

- 快速性心律失常
 - 心率维持在 $> 180 \sim 200$ 次/分
 - 可以为单纯腹水及心力衰竭/水肿的先兆
 - 在诊断单纯性腹水时通常应检测心率

假腹水（假性的）



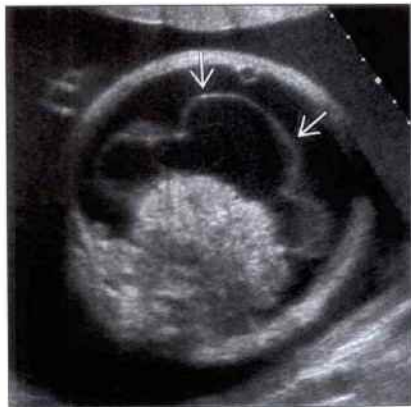
（左图）超声轴向斜切面显示线状的低回声区（→），是肝侧面腹壁肌群而不是腹水。这样的低回声区在其他切面上未显示。

水肿



（右图）经腹超声横切面显示弱回声的皮肤水肿（→）与腹水（→）。腹水表现为无回声延伸至前方肝周，可与假性腹水相鉴别。

水肿



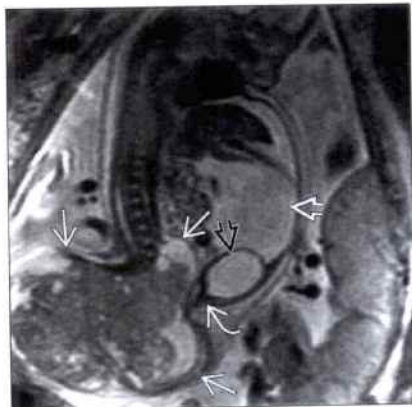
水肿



(左图) 超声横切面显示大量腹水内有膜漂浮 \Rightarrow ，表现就像小的囊壁。胎儿因不断发展的水肿及羊水过多于33.5周时引产。未发现潜在病因

(右图) 妊娠早期经阴道超声矢状切面显示胎儿腹壁水肿 \Rightarrow 、腹腔积液 \Rightarrow 。胎儿双亲选择绒毛膜活检，结果显示特纳综合征

膀胱破裂



肠穿孔



(左图) 胎儿核磁T₂WI矢状面显示骶尾部畸胎瘤 \Rightarrow ，扩展至盆腔，导致膀胱出口阻塞 \Rightarrow 。因膀胱穿孔导致尿道闭锁 \Rightarrow 。注意减压后壁相对较厚的膀胱 \Rightarrow

(右图) 新生儿超声矢状切面显示腹膜钙化 \Rightarrow 与肝边缘腹水 \Rightarrow 。支持出生前疑似胎粪性腹膜炎的诊断

感染



快速性心律失常



(左图) 腹部超声横切面显示腹水 \Rightarrow 及肠管强回声 \Rightarrow 。这些发现与母亲细小病毒感染导致的胎儿贫血有关

(右图) 心率持续在226次/分的胎儿腹部超声横切面，显示体内少量腹水 \Rightarrow 。腹水可为心力衰竭及水肿的先兆表现

鉴别诊断

常见

- 胎粪性腹膜炎，假性囊肿
- 胆石
- 肝钙化

不常见

- 肠管内钙化的胎粪

罕见（但重要）

- 畸胎瘤
- 胎内胎

重要信息

鉴别诊断要点

- 胎儿腹腔内灶状强回声
 - 可不伴声影
 - 可为点状或形态不规则
- 依据钙化的位置不同分类
 - 肝
 - 实质内与肝包膜上
 - 胆道内
 - 肠管
 - 管腔内与管腔外
 - 腹膜
 - 腹部包块
- 寻找其他相关线索
 - 颅内钙化
 - 感染
 - 肠管异常
 - 胎粪性腹膜炎
 - 肛门闭锁时肛门凹陷缺乏
 - 液体积聚
 - 胎粪性腹膜炎导致的腹水与假性囊肿
 - 软组织肿块
 - 畸胎瘤
 - 胎内胎
 - 胎儿腹部其他肿瘤非典型钙化

常见诊断的有用线索

- 胎粪性腹膜炎，假性囊肿
 - 化学性腹膜炎来源于子宫内肠管穿孔
 - 腹膜内钙化为最特异性发现
 - 腹水

- 也可出现黏液性、多房性液体积聚（假性囊肿）
 - 有壁包绕的穿孔
 - 内容物回声呈多样性
 - 壁通常较厚并可钙化
- 当存在梗阻时可继发肠管扩张
 - 当继发于缺血性肠穿孔时表现不典型

胆石

- 胆囊内可见强回声钙化
 - 可有声影，但不是诊断结石必备的条件
 - 有时出现“彗尾征”伪像
 - 可移动
 - 很少出现胆道扩张
 - 钙化不一定是独立的，有时可位于胆囊壁内
- 多见于晚期妊娠
 - 常在接受例行检查时被偶然发现
- 如果胆囊浓缩，胆石回声可与肝内钙化灶类似
 - 强回声轮廓集中于一定区域内而不是弥漫的分布于肝内
 - 当胆囊充满时更加容易诊断
 - 如果钙化出现在典型胆囊的位置时，应稍隔时日复查
 - 当胆囊充满时，胆汁可勾勒出胆石的轮廓
- 常于出生后第一年自发溶解
 - 出生后超声确认结石的存在
 - 胎儿最典型表现是无症状

肝钙化

- 位于肝内、分散的灶状强回声
 - 感染时可见
 - 与染色体畸变有关
- 大的钙化有声影
- 偶然发现，无已知的临床因素
 - 除外其他解剖学异常
 - 除外易感病因
 - 如果单发，新生儿多无症状
- 囊状钙化与胎粪性腹膜炎关系更为密切
 - 最常见于肝膈顶部或被膜下
 - 寻找腹膜的其他钙化灶

不常见诊断的有用线索

肠管内钙化的胎粪

- 肠管内钙化，移动的物质（“大理石”征）
- 通常发生于肛门闭锁并发泌尿道瘘/异常时
 - 尿液混合胎粪导致钙化
- 肛门闭锁的其他发现

- 缺乏肛门陷凹
- 肠管扩张（如果出现此种情况，通常只见于晚期妊娠胎儿）
- 可于出生前被发现
- 偶尔因肠管内容物淤滞出现肠石
- 寻找 VACTERL 综合征其他异常
 - 脊柱、肛门闭锁、心脏、气管食管瘘、肾及肢体

罕见诊断的有用线索

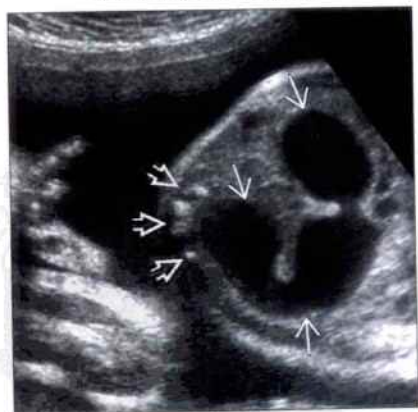
• 畸胎瘤

- 由三个胚层细胞生发而来
 - 来源于无组织的多能干细胞
 - 可有潜在恶性
- 位于胎内胎中
 - 胎内胎的定义是有脊柱形态
 - 畸胎瘤仍可有肢体、指头及其他器官
 - 可起源于腹膜后及沿中线的其他多个位置

• 胎内胎

- 腹腔内胎儿性包块
 - 经典定义为有脊柱，因胚胎发育首先完成脊柱发育（相对而言畸胎瘤不具脊柱形态）
 - 通常为囊-实混合性包块
 - 血供主要来源于肠系膜上动脉
- 据报道胎内胎生长的主要位置是腹膜后上方
 - 其余部分较少见：颅内、盆腔、骶骨及肝
- 理论上为单绒毛膜双羊膜腔的双胎之一位于宿主胎儿内部
 - 大体与动脉间反向灌注综合征的无心胎内胎相似
- 在妊娠期间体积可增大
- 如产前未发现，产后仍可持续缓慢生长
 - 可表现为检查时无症状的腹部包块或因包块位置影响而出现症状
 - 青春期及成人期鲜有报道发现此种病例

胎粪性腹膜炎，假性囊肿



胎粪性腹膜炎，假性囊肿



（左图）超声横切面显示中腹部扩张的肠管（→）。实时观察蠕动有助于扩张的肠管与假性囊肿的鉴别。可见腹膜钙化（⇔）。

（右图）此胎儿超声冠状面显示更多的腹膜钙化（⇔），提示因肠内容物漏出导致远隔腹膜钙化。出生后确诊为空肠闭锁。

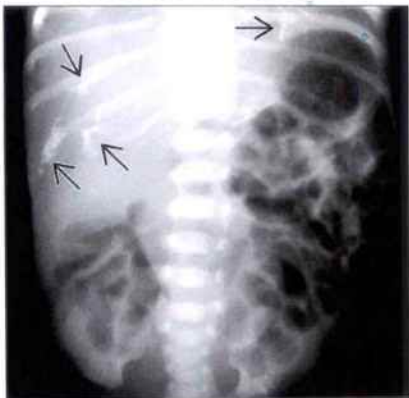
胎粪性腹膜炎，假性囊肿

胎粪性腹膜炎，假性囊肿

(左图) 超声横切面显示盆腔内一钙化，厚壁囊性结构 [→] 及其相邻的扩张的肠管 [→]。此为典型的肠梗阻后穿孔形成的假性囊肿表现



(右图) 新生儿 X 线平片，显示肝上钙化灶 [→]，此为胎粪性腹膜炎的后果。无肠梗阻的气体形态，婴儿进食无困难



胆石

胆石

(左图) 第三孕期内胎儿超声横切面显示胆囊内大量胆结石 [→]，在常规检查中偶然发现



(右图) 与左图同一病例。胎儿出生后超声横切面显示可移动的结石与胆囊壁上附着伴彗尾征的强回声灶 [→]。与成年人腺肌病类似，但如见于胎儿或新生儿时多可自然消退



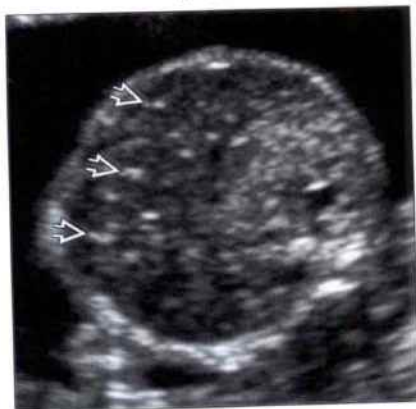
胆石

肝钙化

(左图) 超声横切面显示严重收缩的胆囊内的胆石 [→]。如果胆囊未扩张，内无胆汁，胆石可被误诊为肝实质内的钙化



(右图) 超声横切面显示胎儿肝内多发灶状强回声 [→]，同时有羊水过多。患者于孕 22 周时突然破膜分娩，出生后短时间内胎儿死亡，病因不明，但怀疑感染

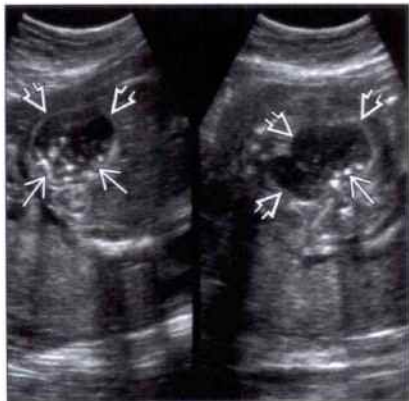


腹部钙化

肝钙化



肠管内钙化的胎粪



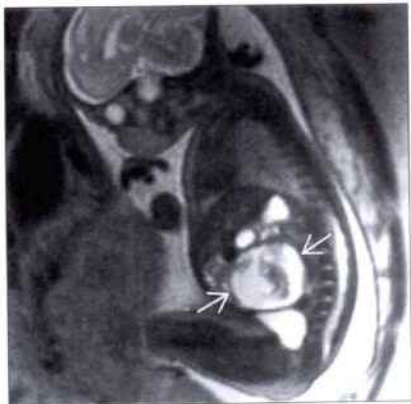
(左图) 超声横切面显示偶然发现的脐带插入处周围回声粗糙, 后伴声影 \rightarrow 的肝钙化 \rightarrow 。这是孤立病灶, 新生儿出生时正常。病因可能包括早期发生局部缺血或隐性肠穿孔。

(右图) 超声横切面双幅图像, 显示肠管扩张 \rightarrow 伴内部胎粪钙化 \rightarrow , 呈回声复杂的“大理石”征。出生后确诊为膀胱结肠瘘与肛门闭锁。

畸胎瘤



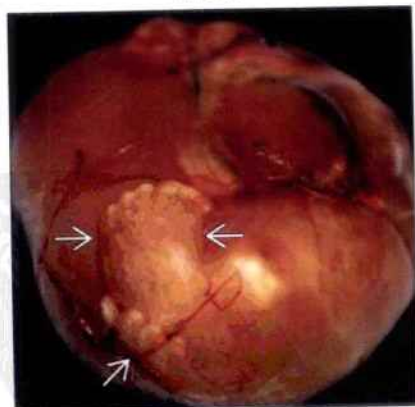
畸胎瘤



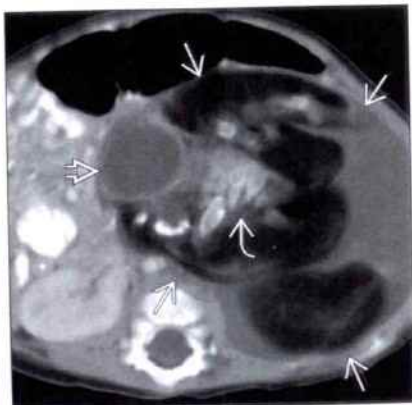
(左图) 超声横切面显示胎儿腹部以囊性为主的包块 \rightarrow , 内有少量钙化 \rightarrow 。BL, 膀胱。

(右图) 与左图为同一病例, 核磁T₂WI MR矢状面显示胎儿腹腔内一成分复杂的囊实混合包块 \rightarrow 。手术切除后发现此包块内尽管无脊柱结构, 但有复杂的骨质成分, 因此诊断为畸胎瘤而不是胎内胎。

胎内胎



胎内胎



(左图) 大体病理照片显示分娩后切除的胎内胎。注意图中可辨识的双足结构 \rightarrow 。

(右图) 新生儿CECT横切面显示一腹腔内巨大包块 \rightarrow , 内含脂肪和液体。另外可见异常的脊柱 \rightarrow 与胆囊 \rightarrow 。手术切除后证实为胎内胎。

鉴别诊断

常见

- 胎儿发育过度
 - 巨大儿
 - 糖尿病
 - Beckwith-Wiedemann 综合征
- 肠梗阻
 - 小肠闭锁
 - 肠扭转
 - 胎粪性假性囊肿
 - 胎粪性肠梗阻
- 尿道异常
 - 多囊性肾发育不良
 - 常染色体隐性遗传性多囊性肾病 (ARPKD)
 - 后尿道瓣膜
 - 尿道闭锁
 - 腹肌发育缺陷综合征

• 水肿

不常见

- 腹水, 大量
- 中胚叶肾瘤
- 肝大、脾大

罕见 (但重要)

- 肝肿瘤
- 淋巴管瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 是否有全身过度发育, 或者是否只限于腹部测值增大
- 是否有脂肪沉积
- 母亲是否患有糖尿病
- 腹部是否有扩张的肠管或其他包块
- 肾是否增大或膨胀
- 膀胱大小及形态是否正常
- 羊水量是否正常
- 是否有其他结构畸形
- 是否并发水肿或腹水

常见诊断的有用线索

- 胎儿发育过度
 - 巨大儿
 - 所有参数测值增大
 - 常见于糖尿病控制不佳, 但也可以是单纯性改变

- 伴发羊水过多
- 晚期妊娠的正常现象
- 糖尿病
 - 胎儿整体增大
 - 腹围增长通常不成比例
 - 晚期妊娠时生长速度最快
 - 伴发羊水过多
 - 生长速度加快与血糖控制不佳, 特别是与妊娠糖尿病有关, 但也可发生于妊娠前糖尿病
- Beckwith-Wiedemann 综合征
 - 整体过度发育
 - 内脏肥大, 包括增大的肾、肝脏及脾
 - 常见脐膨出
 - 出生前可见巨舌
- 肠梗阻
 - 小肠闭锁
 - 一段或多段肠管扩张, 取决于梗阻水平
 - 最早可于中期妊娠后期被发现
 - 梗阻节段蠕动过强
 - 肠扭转
 - 腹部可充满扩张的肠襻
 - 如肠管发生梗阻则无蠕动
 - 评价有无肛门凹陷: 无肛门凹陷提示伴发肛门直肠畸形
 - 胎粪性假性囊肿
 - 腹腔可见巨大的、不规则的液性暗区
 - 有强回声“外皮”
 - 伴发宫内肠管穿孔
 - 可能伴有或不伴胎儿囊性纤维化
 - 胎粪性肠梗阻
 - 病灶处更明显的表现是肠管强回声而不是肠管扩张
 - 如发生扩张则病情严重
 - 伴发腹水
 - 检查囊性纤维化的家族史
- 尿道异常
 - 多囊性肾发育不良
 - 肾体积增大, 回声增强, 内有多个大小不同的囊
 - 双侧或单侧
 - 双侧多囊性肾发育不良合并羊水过少是致死性的
 - 常染色体隐性遗传性多囊性肾病 (ARPKD)
 - 严重的通常是致命性的, 伴有肾显著增大、

回声增强

- 小胸畸形与羊水过少预后不良
- 出生前胎儿超声检查看不到大囊
- 后尿道瓣膜
 - 只发生于男性胎儿
 - 可有严重的肾盂扩张
 - 膀胱因前列腺尿道扩张而增大呈“锁眼”征
 - 严重时于妊娠早期出现膀胱出口完全梗阻
- 尿道闭锁
 - 早期可发现膀胱显著膨胀并羊水减少
 - 男胎及女胎均可发生
- 腹肌发育缺陷综合征
 - 腹部肌肉发育异常、睾丸未降及显著的膀胱扩张三联征
 - 整个尿道扩张，显著的输尿管扩张及肾积水
- 水肿
 - 腹水、胸膜和（或）心包渗出与皮肤水肿
 - 伴发羊水过多或羊水过少
 - 常并发囊性淋巴管瘤

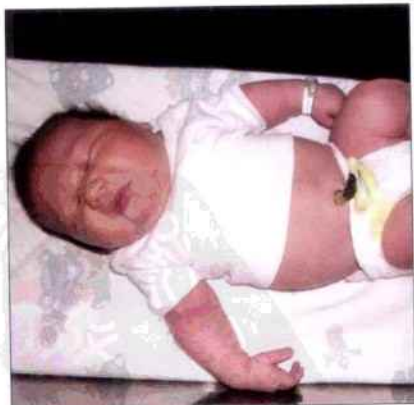
不常见诊断的有用线索

- 腹水，大量
 - 单纯腹水无其他水肿征象
 - 通常预后不良
 - 常伴发肠道或肾异常
- 中胚叶肾瘤
 - 肾回声均匀的大肿瘤
 - 并发羊水增多
 - 肿瘤影响周围血管，如大动脉
- 肝大、脾大
 - 与水肿、心力衰竭及宫内感染有关
 - 与感染有关的“斑点”表现

罕见诊断的有用线索

- 肝肿瘤
 - 伴随肝大
 - 囊性 / 血管成分常见于血管瘤或血管内皮瘤
 - 实性肿物更可能为肝母细胞瘤
- 淋巴管瘤
 - 多囊混合回声病变
 - 病灶可位于胸部或腹部的浅表及内部
 - 常累及颈部

巨大儿



糖尿病

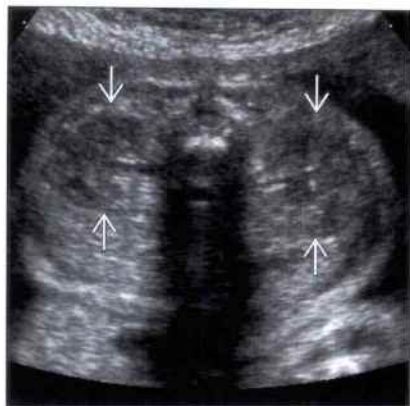


(左图) 一重 5.8 kg (12 磅 12 盎司) 的新生儿照片。图示腹部突起，皮下脂肪增厚。母亲无糖尿病但有产巨大胎儿史

(右图) 一 33 周巨大儿超声冠状切面显示腹部明显增大。与母亲非胰岛素依赖型糖尿病未得到良好控制有关

Beckwith-wiedemann 综合征

(左图) 患有 Beckwith-wiedemann 综合征的晚期妊娠胎儿的超声横切面, 显示肾增大 \Rightarrow 。腹围相对于其他生物学测定参数而言增大



小肠闭锁

(右图) 妊娠中期胎儿超声冠状切面, 显示因多处闭锁而引起肠梗阻所致的小肠扩张 \Rightarrow



(左图) 晚期妊娠胎儿的超声横切面显示腹部增大。出生后证实有回肠闭锁。注意扩张的肠襻 \Rightarrow



小肠闭锁

(右图) 与左图为同一病例。胎儿出生后照片, 显示腹部膨胀 \Rightarrow 。在妊娠中期时被初次诊断为回肠闭锁



肠扭转

(左图) 妊娠中期胎儿超声横切面, 显示因肠管旋转不良而导致的中肠扭转, 多段肠管扩张 \Rightarrow 。在肠襻之间见有腹水 \Rightarrow



肠扭转

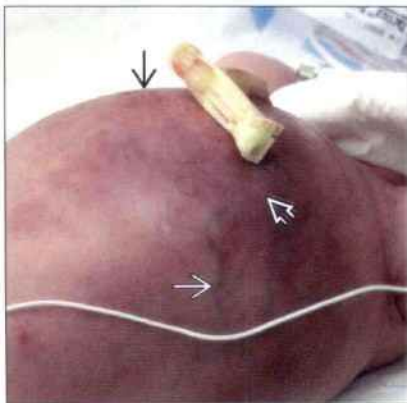
(右图) 与左图为同一病例。胎儿早产后照片显示腹部明显膨胀 \Rightarrow 。手术证实中肠扭转



胎粪性假性囊肿



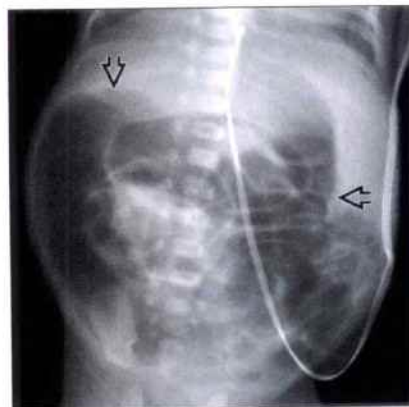
胎粪性假性囊肿



(左图) 妊娠中期胎儿的超声横切面, 显示腹腔内一巨大、不规则的胎粪性假性囊肿。注意假性囊肿周边的环状强回声。

(右图) 与左图为同一病例。胎儿出生后照片显示腹部显著膨隆。注意皮肤局部缺血性改变, 血管扩张。

胎粪性肠梗阻



多囊性肾发育不良



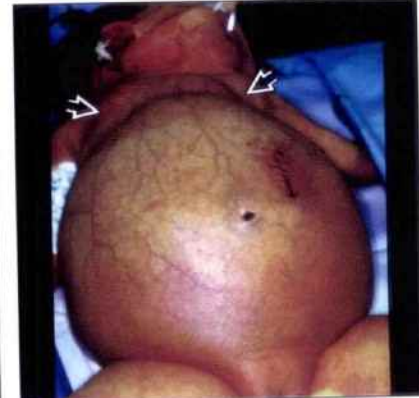
(左图) 一个无法排出胎粪的新生儿腹部X线平片, 显示腹部膨隆, 伴发多段肠管扩张。通常这种肠管扩张宫内胎儿超声检查很难与回肠闭锁相鉴别。常需检测家族囊性纤维化病史。

(右图) 患有双侧多囊性肾发育不良的32周胎儿超声冠状面, 显示肾测值很大, 内有多多个大小不等的囊。肾实质发育异常, 羊水量少。

常染色体隐性遗传性多囊性肾病 (ARPKD)



常染色体隐性遗传性多囊性肾病 (ARPKD)



(左图) ARPKD 胎儿超声横切面, 显示双侧肾明显增大, 注意肾髓质强回声及羊水量少。出生后不久婴儿因肺发育不全死亡。

(右图) 另一患有 ARPKD 婴儿的临床照片, 显示腹部增大。注意胸部非常小。宫内羊水严重减少, 导致肺发育不全。

后尿道瓣膜

后尿道瓣膜

(左图) 一患有后尿道瓣膜男胎晚期妊娠的超声横切面, 显示肾积水, 肾盂与肾盏扩张, 残留并回声增强的少量肾实质, 这些表现与肾发育不良有关

(右图) 与左图为同一病例。超声冠状切面显示一个积水的肾和膨胀的膀胱, 典型的“锁眼”征代表前列腺尿道

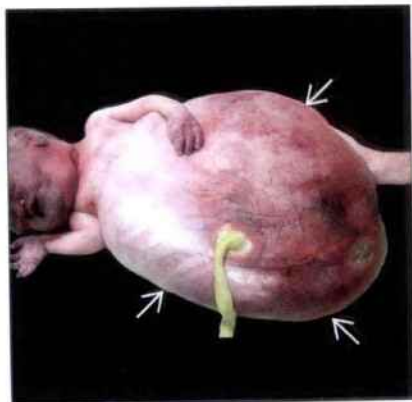
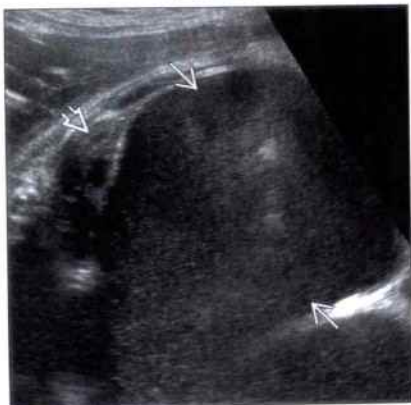


尿道闭锁

尿道闭锁

(左图) 晚期妊娠胎儿超声横切面显示尿道闭锁。膀胱显著膨胀, 伴发羊水量减少。肾因长期梗阻而发育不良

(右图) 与左图为同一病例。尿道闭锁的胎儿早产后照片, 显示腹部显著膨胀。为了经阴道分娩, 经腹胎儿导尿管排出 2.5L 液体

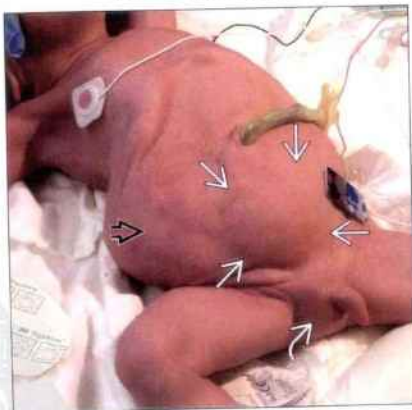


腹肌发育缺陷综合征

水肿

(左图) 患有腹肌发育缺陷综合征 (梅干腹) 胎儿的临床照片, 显示松弛的腹部肌肉和未降的睾丸。另外可见膨胀的膀胱

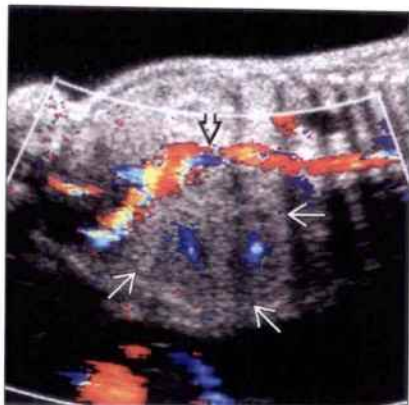
(右图) 妊娠中期水肿并患有 21 三体胎儿的超声冠状切面, 显示胸腔和腹腔。典型的水肿表现, 如图所示包括腹水、胸腔积液和皮肤水肿



腹水, 大量



中胚叶肾瘤



(左图) 晚期妊娠上半段胎儿超声冠状切面, 显示大量腹水, 腹部增大, 腹水的病因不明, 未见其他水肿表现

(右图) 胎儿超声冠状面显示一个巨大, 回声均匀的中胚叶肾瘤, 注意肿瘤影响大血管

肝大, 脾大



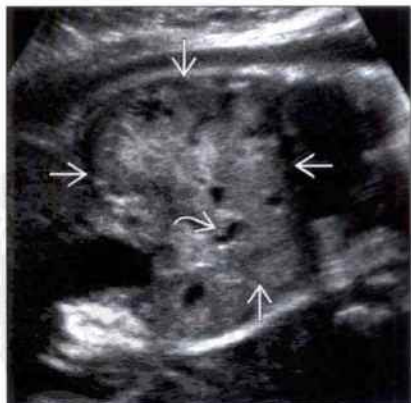
肝大, 脾大



(左图) 22周胎儿超声矢状切面显示肝大, 肝延伸至胎儿盆腔内, 肝实质部分呈“斑点”回声, 这与宫内感染有关

(右图) 与左图为同一病例, 超声冠状切面显示明确的肝大, 肝的表现可能由于脑实质钙化导致的水肿及感染引起

肝肿瘤



肝肿瘤



(左图) 超声冠状切面显示一大肿瘤占据了几乎整个肝, 有多个血管腔结构, 彩色多普勒显示其内有血流信号(图中未显示)

(右图) 与左图为同一病例, 胎儿早产后临床照片, 显示肝明显增大, 如术者手指处所示, 该患儿是肝血管内皮瘤

鉴别诊断

常见

- 水肿
 - 免疫性水肿
 - 非免疫性水肿

• 感染

不常见

- Beckwith-Wiedemann 综合征
- 21 三体

罕见（但重要）

- 肝肿瘤
 - 血管内皮瘤
 - 间叶性错构瘤
 - 肝母细胞瘤
 - 白血病
 - 神经母细胞瘤转移
- 糖原贮积紊乱

重要信息

鉴别诊断要点

- 肝是否弥漫性肿大 / 是否有局限性肿物
 - 肝占据了腹腔的显著部分，所以肝弥漫性增大的首要表现是腹围增大
 - 如果有局限性肿物，考虑肿瘤（白血病除外）
 - 囊性肿物多考虑间叶性错构瘤
 - 明显的血管结构多考虑血管内皮瘤
- 是否有提示感染的钙化（肝内或其他部位）？
- 是否有气管的过度生长或其他显著畸形？
- 寻找水肿征象
 - 在发展成明显的水肿前可首先表现为肝大
 - 皮肤 / 皮下水肿
 - 腹水
 - 胸膜渗出
 - 心包积液
 - 其他表现
 - 胎盘肿大（胎盘厚度 > 40 mm）
 - 羊水增多

常见诊断的有用线索

- 水肿
 - 淤血可导致肝大
 - 可于其他明显的征象出现前发生
 - 在水肿发生前识别出并制订治疗方案（如果可能的话）非常重要的，因为水肿通常预后不良

◦ 免疫性水肿

- 母亲抗体通过胎盘导致胎儿红细胞溶解，使胎儿贫血
- 常累及脾（肝脾大），但很难与肝大鉴别
- 肝脾大不仅可由心脏疾病引起，还可继发于长期贫血而导致的髓外造血
- 贫血导致大脑中动脉（MCA）峰值流速升高

◦ 非免疫性水肿

- 原因多样，多可见其他显著表现
- 心脏：结构异常或心律失常
- 胎儿肿物：伴动、静脉分流的血管肿物或阻塞动脉回流的肿物
- 胎盘绒毛膜血管瘤
- 非整倍性染色体病
- 双胞胎输血综合征（TTTS）

• 感染

- 巨细胞病毒感染（最常见的为宫内感染）、弓形虫、细小病毒属、水痘病毒及 HIV
- 寻找肝内点状、无声影的钙化
 - 可于其他部位发现钙化：大脑（脑室周围、大脑皮质）、膈、心包
- 通常可有其他表现
 - 脑室扩张、肠管强回声、心脏扩大、生长受限、羊水过多及水肿

不常见诊断的有用线索

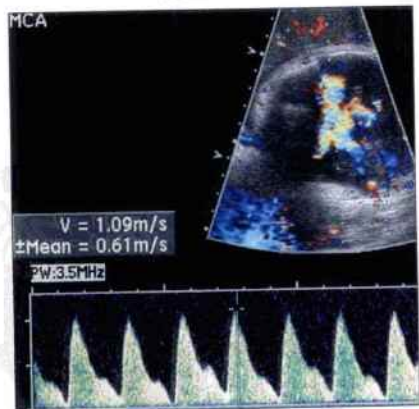
- Beckwith-Wiedemann 综合征
 - 器官巨大征，首要表现为肝脾大及巨肾
 - 巨舌
 - 偏身肥大
 - 少见脐膨出
- 21 三体
 - 肝大可由于非免疫性水肿或骨髓增生病引起
 - 一过性骨髓增生病：严重性不同
 - 先天性白血病：多器官受累
 - 其他 21 三体征象更为明显

罕见诊断的有用线索

- 血管内皮瘤
 - 表现多样：低回声、强回声或混合回声
 - 彩色多普勒血流增加
 - 在胎儿 MR 图片上描述为血流“空缺”
 - 常见水肿，有两种原因
 - 动、静脉分流
 - 血小板减少血管瘤综合征：溶血性贫血、血小板减少症和消耗性凝血病

- 间叶性错构瘤
 - 良性，囊性为主或混合性肝肿瘤
 - 囊从几微米至几厘米大小不等
 - 多个小囊可形成“瑞士干酪”表现
 - 囊内可有分隔
 - 彩色多普勒显示无血流或血流减少
- 肝母细胞瘤
 - 恶性，实性、强回声包块
 - 假包膜使病灶边界清晰
 - “轮辐”样表现显示了强回声与低回声交替存在
 - 彩色多普勒显示有血流，但血管与血管内皮瘤不同
 - 偶可见有钙化
 - 可有自发性出血
- 白血病
 - 肝脾大最常见
 - 由水肿或髓外造血引起
- 神经母细胞瘤转移
 - 胎儿肿瘤最常见肝转移
 - 胎儿其他转移性肿瘤非常少
 - 25% 的神经母细胞瘤病例存在肝转移
 - 可为浸润性与局限性
 - 寻找肾肿物（原发肿瘤）
 - 实性神经母细胞瘤较囊性者更易转移
- 糖原贮积紊乱
 - 戈谢病（围生期致死性亚型）
 - 肝脾大
 - 水肿
 - 运动功能减退 / 关节挛缩
 - 鱼鳞病
 - 面部畸形


免疫性水肿



免疫性水肿



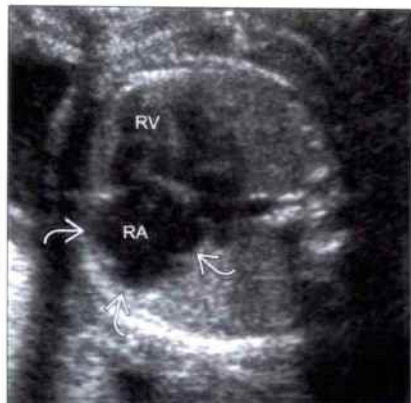
(左图) 34 周 Rh 不相容胎儿曾输血数次，频谱多普勒超声显示 MCA 峰值流速显著增高至 109 cm/s

(右图) 与左图为同一病例。胎儿进一步检查显示肝大 ，此为早期水肿或髓外造血的早期征象。因这些表现及不太正常的胎心产力图，患者进行了引产

非免疫性水肿

非免疫性水肿

(左图) 四腔心切面显示心轴异常及心脏扩张。相对于其他房室而言右心房 (RA) 显著增大。肺动脉狭窄与三尖瓣反流。RV, 右心室

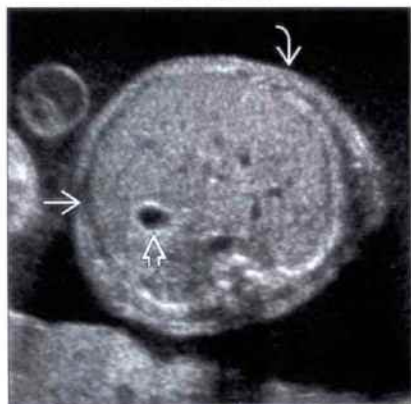


(右图) 与左图为同一病例。超声冠状斜切面显示肝大。三尖瓣反流导致肝静脉增大, 是水肿发生的早期表现 (增大的右心房)

非免疫性水肿

感染

(左图) 双胞胎输血综合征病例中受血胎儿的超声横切面。显示肝大。胃被肝大的肝压迫, 还有皮肤增厚及薄层环状分布的腹水

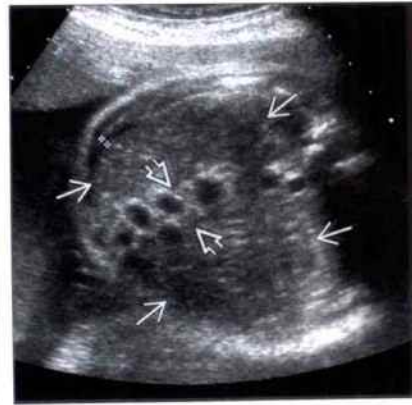


(右图) 超声横轴斜切面显示肿大肝内散在多发后无声影的灶状强回声。此表现高度提示感染

Beckwith-Wiedemann 综合征

Beckwith-Wiedemann 综合征

(左图) Beckwith-Wiedemann 综合征胎儿的超声矢状切面, 显示患儿巨舌, 舌头增大并持续从口中伸出

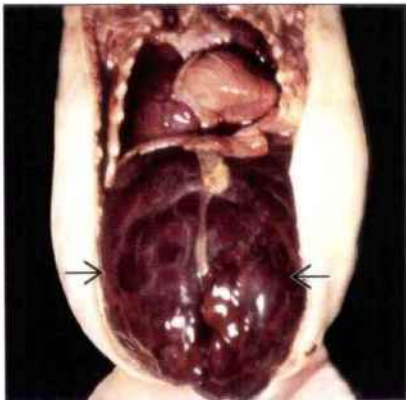


(右图) 与左图为同一病例。超声横切面显示因肝与脾增大, 肠管位于中腹部。另外, 还有少量腹水 (游标处)

血管内皮瘤



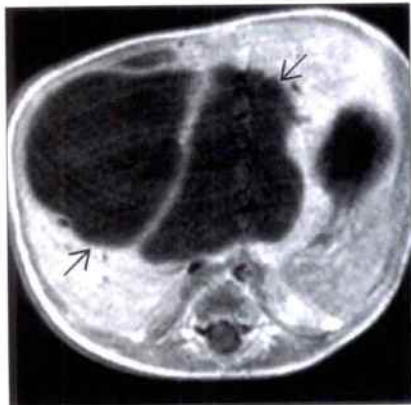
血管内皮瘤



(左图) 超声横切面显示一个巨大、回声不均的肝肿瘤。注意瘤体内部几处囊性区域。通常应用彩色多普勒寻找这些区域内的血流。

(右图) 尸检大体病理显示肝整体增大，完全被一小叶及血管块占据。

间叶性错构瘤



肝母细胞瘤



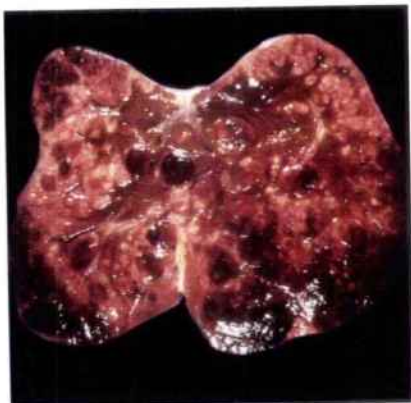
(左图) 新生儿增强T1WI MR 横切面，显示肝一高信号、多分隔的囊性包块。出生前宫内可见胎儿右上腹一无血供囊性病灶。囊性结构大小不一，可为像本病例中这样较大的囊肿，也可小至几个微米，导致肝呈“瑞士奶酪”样外观。

(右图) 超声冠状切面显示胎儿肝内巨大、实性、边界清晰的包块，血供中等。这些现象为肝母细胞瘤的典型表现。

神经母细胞瘤转移



神经母细胞瘤转移



(左图) 超声横切面显示肝肿大，肝内布满多个细小病灶。其他图像显示肾上腺实质性包块，为原发灶。还有水肿（腹水）、羊水过多及胎盘增大。

(右图) 大体病理显示肝内布满转移灶。胎儿很少发生转移，但如出现转移时通常考虑来源于神经母细胞瘤。

鉴别诊断

常见

- 泌尿道
 - 多囊性肾发育不良 (MCDK)
 - 肾盂输尿管连接处梗阻
 - 膀胱增大
 - 尿性囊肿
- 胃肠道
 - 肠管闭锁
 - 胎粪性假性囊肿

不常见

- 卵巢囊肿
- 淋巴管瘤
- 小肠重复畸形

罕见 (但重要)

- 胆总管囊肿
- 神经母细胞瘤
- 胎内胎, 畸胎瘤
- 脐尿管异常
- 泄殖腔畸形, 阴道积液

重要信息

鉴别诊断要点

- 囊性肿物能否定位到正常结构?
 - 多数腹部囊性肿物来源于泌尿道
 - 其次来源于胃肠道
- 是单纯囊肿还是复杂囊肿?
 - 分隔, 内有片状强回声
- 囊壁特征是什么?
 - 薄壁、厚壁钙化和“肠道标记”
- 在检查过程中, 以及检查之间是持续不变还是有所变化?

常见诊断的有用线索

- 多囊性肾发育不良 (MCDK)
 - 肾实质内多个大小不等、无明显界限的囊肿失去正常结构
 - 在子宫内的发展过程变化多样: 可退化、维持稳定或生长
 - 可增大超过腹中线
- 肾盂输尿管连接处梗阻
 - 如梗阻较严重时可表现为巨大囊肿
 - 寻找与扩张肾盏的联系
- 膀胱增大

- 后尿道瓣膜是最常见的原因
 - 寻找因后尿道扩张导致的“锁眼”征
- 腹肌发育缺陷综合征与尿道闭锁为较少见的原因
- 常见羊水过多

• 尿性囊肿

- 肾集合系统自发性破裂至腹膜后
- 寻找相邻梗阻肾内聚集的液体

• 肠管闭锁

- 可发生于胃肠道的任何位置
- 如管型, “腊肠”型表现
- 囊性肿物内蠕动为特异性表现

• 胎粪性假性囊肿

- 肠管壁脱落穿孔
- 不规则的厚壁
- 寻找胎粪性腹膜炎的其他征象
 - 腹膜内钙化
 - 肠管扩张
 - 腹水

不常见诊断的有用线索

• 卵巢囊肿

- 晚期妊娠女胎的单房囊肿首先考虑卵巢囊肿
- “棘球子囊”征
 - 沿囊内壁的小囊
 - 对于卵巢原发病 (敏感性 82%) 而言具有高度特异性 (可达 100%)
- 偶尔可有分隔
- 如表现复杂囊肿, 内部伴有回声时, 应考虑囊肿扭转
- 偶见于上腹部
 - 支持卵巢的韧带松弛, 使其移位
- 偶可发生于双侧

• 淋巴管瘤

- 薄壁囊肿
- 可单房或多房, 内有一个或多个分隔
- 表现可非常复杂, 累及周围器官并延伸至腹部以外
- 液体回声表现多样, 但通常为无回声

• 小肠重复畸形

- 单发的厚壁囊肿
- 寻找“肠道标记”
 - 表现为强回声的黏膜层、低回声的基层及强回声的浆膜层
 - 通常很难于宫内发现
- 罕见肠管因梗阻而扩张

罕见诊断的有用线索

胆总管囊肿

- 肝外和（或）肝内胆管的囊性扩张
- 胎儿最常见的表现为右上腹单房、单纯性囊肿
 - 横切面呈圆形，纵切面呈纺锤形
- 沿胆管扫查至囊肿有助于明确诊断

神经母细胞瘤

- 来源于肾上腺
- 约 50% 为囊性
- 分隔较厚
- 囊性神经母细胞瘤预后很好

胎内胎，畸胎瘤

- 此两种疾病表现有重叠
 - 胎内胎发育较成熟，并一定伴有脊柱成分
- 表现复杂，囊内含有大的实性成分
- 钙化，包括形态可辨的骨骼，是其典型特征
- 报道肿物发生的主要部位在上腹膜后
- 理论上胎内胎来自单绒毛膜双羊膜腔，双胎之一位于另一主体双胎内

脐尿管异常

- 包括囊性结构与脐尿管未闭
- 与膀胱相连可确定脐尿管未闭
- 膀胱可表现为被拉长呈“8”或“有腰”型
- 可延至脐带根部
 - 伴发尿囊索囊肿
- 可在妊娠发展过程中消失

泄殖腔畸形，阴道积液

- 泄殖腔持续存在
 - 泄殖腔隔未到达会阴
 - 见于女性胎儿
 - 尿液、生殖器分泌物及直肠内容物均经会阴一个开口排出
 - 膀胱、阴道与直肠可于子宫内互相交通
- 表现多样
 - 盆腔内囊性肿物
 - 盆腔肠管扩张，可见混合胎粪及尿液的肠石
 - 也可存在肾盂积水及腰骶部畸形
 - 生殖器异常，缺乏正常的阴唇/阴蒂形态
 - 据报道部分病例有腹水

多囊性肾发育不良 (MCDK)



多囊性肾发育不良 (MCDK)

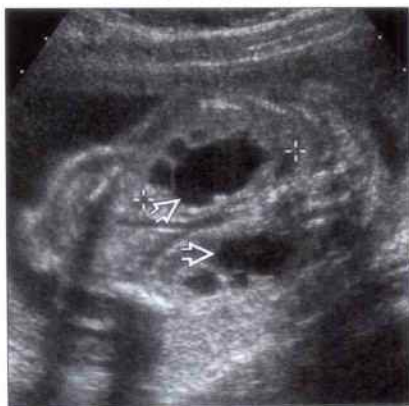


(左图) 超声斜切面显示左肾增大➡，囊性变，符合MCDK。胎儿多数腹部囊性包块与泌尿道有关

(右图) 超声横切面显示胎儿腹腔被一囊性包块填满。当巨大的MCDK无法明确诊断时，只可见到一个正常肾➡为诊断的关键

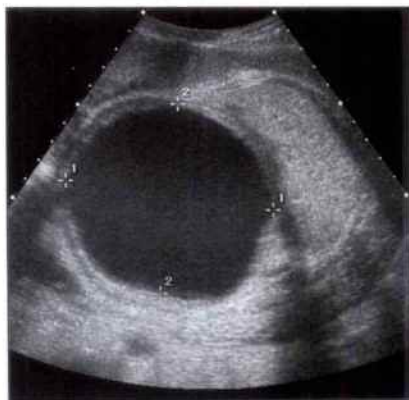
肾盂输尿管连接处梗阻

(左图) 第二孕期胎儿超声冠状切面, 显示典型的双侧肾盂输尿管连接处梗阻



肾盂输尿管连接处梗阻

(右图) 与左图为同一病例。第三孕期内的超声横切面, 显示病变有显著变化, 左肾盂严重扩张 (游标所示)。当孕妇接受超声检查的时机过晚时, 这种图像很容易造成误诊, 仔细扫查有可能显示扩张的肾盏



膀胱增大

(左图) 一男胎的超声矢状斜切面, 显示膀胱显著扩张



尿性囊肿

(右图) 胎儿的超声横切面, 显示双侧肾盂输尿管连接处梗阻。单侧集合系统破裂, 左侧集合系统压力部分缓解, 尿液聚集于肾周



肠管闭锁

(左图) 超声冠状切面显示空肠闭锁胎儿体内一管样囊性包块



胎粪性假性囊肿

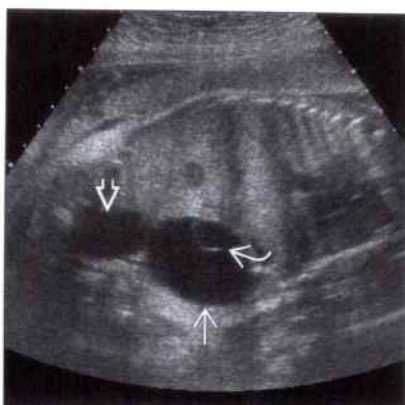
(右图) 超声横切面显示一扩张的肠管, 其内充满有回声物质, 胎儿在子宫内时肠管穿孔, 形成巨大、不规则厚壁的胎粪性假性囊肿



胎粪性假性囊肿



卵巢囊肿



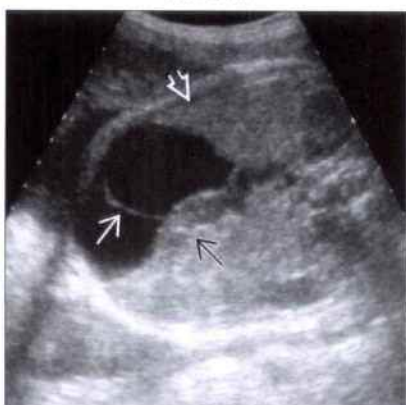
(左图) 第二孕期胎儿超声横切面, 显示一巨大、不规则的囊性包块 \Rightarrow , 囊壁厚, 回声强。手术确诊为回肠闭锁伴穿孔。因胎粪性腹膜炎及假性囊肿导致结构复杂, 假性囊肿轮廓常不规则, 呈角样

(右图) 女胎超声冠状切面显示膀胱 \Rightarrow 上方巨大囊肿 \Rightarrow 。注意沿壁“棘子球囊” \Rightarrow 征, 此征象高度提示卵巢囊肿

卵巢囊肿



淋巴管瘤



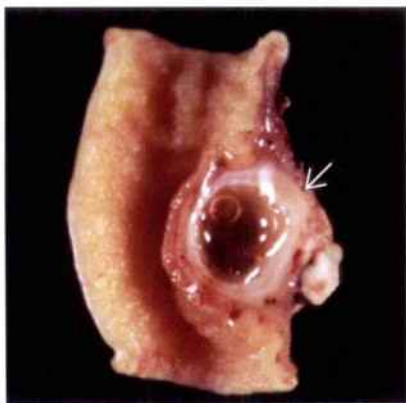
(左图) 第三孕期女胎超声冠状切面, 显示双侧盆腔单纯囊肿 \Rightarrow 。可通过这些表现确诊为卵巢囊肿。多数卵巢囊肿于出生后6个月前退化消失

(右图) 超声横斜切面显示腹腔内薄壁囊肿, 内有分隔 \Rightarrow 。囊肿位于肝 \Rightarrow 与结肠 \Rightarrow 之间。肠系膜淋巴管瘤的表现多样, 可从单房囊肿至巨大复杂性包块

小肠重复畸形



小肠重复畸形



(左图) 超声横切面显示腹腔内一厚壁囊肿 \Rightarrow 。仔细观察囊壁, 寻找分层样结构(“肠道标记”), 但在胎儿期很难发现

(右图) 回肠手术切除照片显示厚壁囊肿 \Rightarrow 。注意肠腔狭窄的程度。重复肠可导致肠梗阻

胆总管囊肿

(左图) 超声横切面显示与胆囊→相邻的胆总管囊肿→。可见一小胆管→汇入囊内



胆总管囊肿

(右图) 另一患儿的超声冠状斜切面, 显示胆管→向肝外伸出至扩张的胆总管→。胆总管囊肿的最常见表现为胆管纺锤形扩张。胆管汇入右上腹囊内可确诊



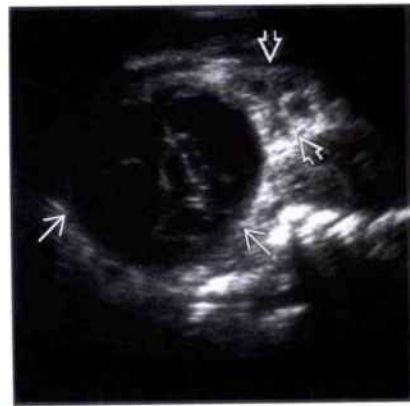
胆总管囊肿

(左图) 术中照片显示一巨大胆总管囊肿→与胆囊→相邻



神经母细胞瘤

(右图) 囊性神经母细胞瘤超声冠状切面, 显示其表现为复杂囊性包块→, 壁厚, 位于肾上方→。胎儿神经母细胞瘤主要来源于肾上腺, 所以正确诊断的关键为包块的位置



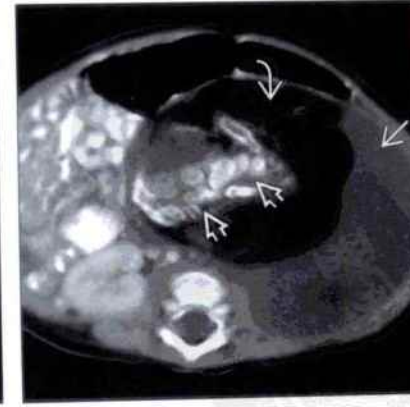
胎内胎, 畸胎瘤

(左图) 超声横切面显示一囊性包块→内含巨大, 居中的实性成分→。另外存在钙化。出生后切除证实为畸胎瘤

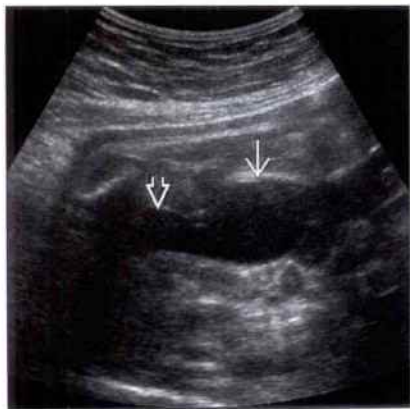


胎内胎, 畸胎瘤

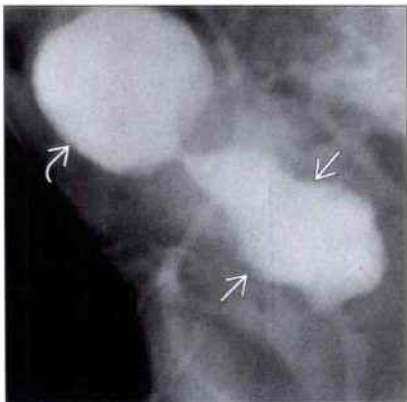
(右图) 新生儿的 CECT, 显示左上腹复杂性包块, 内含液体→、脂肪→及易辨别的脊柱→。这符合胎内胎的诊断标准。其原因可能为双胎畸变



脐尿管异常



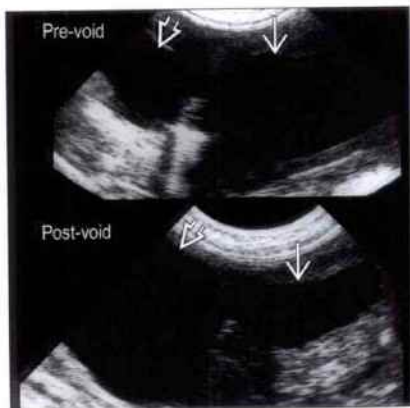
脐尿管异常



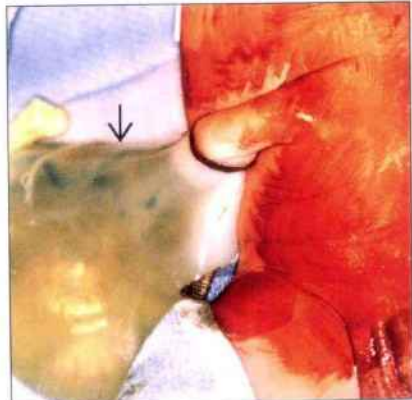
(左图) 超声冠状斜切面显示膀胱形态异常[➡]；膀胱狭窄，然后向上延伸至脐部时扩张[➡]。此为脐尿管异常的典型表现

(右图) 另一患儿膀胱尿道排空造影图，显示膀胱膨胀[➡]伴脐尿管未闭[➡]

脐尿管异常



脐尿管异常



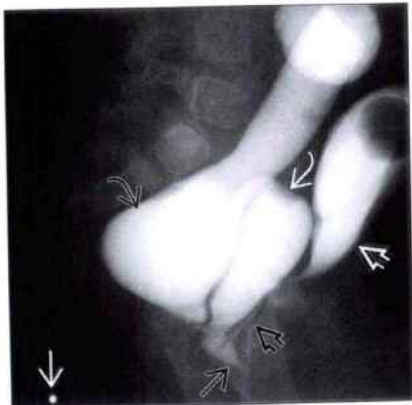
(左图) 脐尿管异常新生儿超声矢状切面，显示膀胱[➡]与脐尿管相交交通[➡]。注意排空后图像(底部)，当膀胱解压后脐尿管扩张，说明这些变化于宫内时即可显示出来

(右图) 术中照片，显示一脐根部脐尿管囊肿[➡]，囊内充满尿液，并通过未闭的脐尿管与膀胱相通

泄殖腔畸形，阴道积液



泄殖腔畸形，阴道积液



(左图) 超声横切面显示膀胱[➡]被一巨大囊性包块压迫，两者均含液体-碎片平面[➡]。泄殖腔存留导致直肠、阴道与膀胱相交交通

(右图) 婴儿术前侧位造影，显示造影剂充盈尿道[➡]，膀胱[➡]，阴道[➡]及直肠[➡]，其均与泄殖腔相通[➡]，泄殖腔单独开口在会阴上。BB[➡]标志的位置为肛门括约肌

鉴别诊断

常见

- 支气管肺隔离症
- 中胚叶肾瘤

不常见

- 神经母细胞瘤

罕见（但重要）

- 胎内胎，畸胎瘤
- 肝肿瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 诊断的关键为仔细进行解剖学检查，确定病灶来源
 - 肾、肾上腺、肝不是明确定义的器官
- 彩色多普勒诊断非常重要
 - 灌注方式不同
 - 实性肿物通常血管增多，可导致动、静脉分流及水肿

常见诊断的有用线索

- 支气管肺隔离症
 - 10% ~ 15% 位于膈下
 - 主要发生于左侧，伴胃移位至前方
 - 典型表现为强回声实性肿物，但也可见囊性区域
 - 自主动脉开始寻找主要的滋养血管
 - 通常见于中期妊娠

中胚叶肾瘤

- 肾巨大的实性肿物
- 通过肾动脉寻找肿物滋养血管
- 约 70% 羊水过多，常较严重

不常见诊断的有用线索

• 神经母细胞瘤

- 可为实性或囊性
- 60% 位于右侧
- 与肾及肾上腺无明确关系
- 无主要滋养血管
- 常见于晚期妊娠

罕见诊断的有用线索

• 胎内胎，畸胎瘤


- 此两种疾病表现有重叠
 - 胎内胎发育更为明显并一定伴有脊柱成分
- 通常不是完全实性
 - 囊内可包含较多的实性成分
- 钙化，包括外形明显的骨骼，为其典型特征
- 肠系膜上动脉为主要供养血管




• 肝肿瘤

- 通常较大，导致肝大与腹围增大
- 血管内皮瘤最为常见
 - 肿物内的大血管
 - 随访跟踪观察有水肿发生
- 肝母细胞瘤、白血病浸润与转移同样可表现为实性肿物

支气管肺隔离征

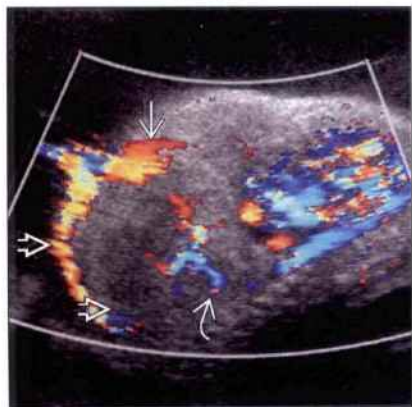
支气管肺隔离征

（左图）中期妊娠胎儿超声横切面，显示胃后方  一小的实性强回声包块（游标标示）

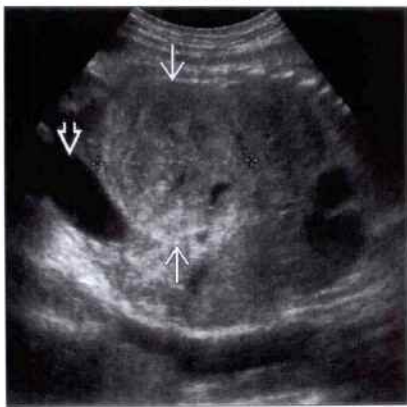
（右图）超声冠状切面，能量多普勒显示两根大血管  供应肾上方包块 （肾 ），辨别肿物血流供应是正确诊断的关键



中胚叶肾瘤



中胚叶肾瘤



(左图) 超声矢状面, 彩色多普勒显示脐静脉和脐动脉环绕的腹腔内实性肿物。此肿物由肾动脉供血

(右图) 另一病例的超声冠状切面, 显示大的、实性的腹部肿块向下延展至膀胱; 同侧无明确的肾。出生后肿物手术切除证实为中胚叶肾瘤

神经母细胞瘤



神经母细胞瘤



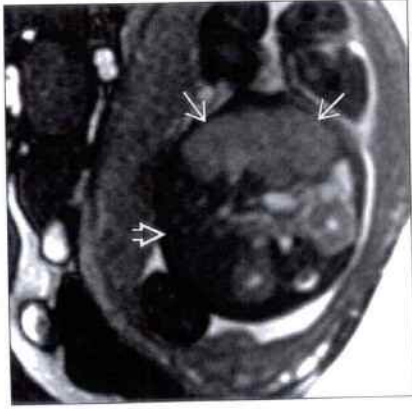
(左图) 超声冠状切面显示在右肾上方一个实性、等回声的包块(游标标示)。注意, 此包块位于肾上腺极, 其内没有明显的灌注血管

(右图) 与左图为同一病例的大体病例图片, 显示肾上腺肿物压迫肾上腺极。组织学检查证实肿物是来源于肾上腺的神经母细胞瘤

胎内胎, 畸胎瘤



肝肿瘤



(左图) 超声轴向斜切面显示胎儿腹腔内大的、混合回声肿物, 其内有分化很好的骨骼。泄殖腔残留导致直肠、阴道与膀胱相通

(右图) T₂WI横切面, 显示累及到肝左叶的、大的、实性肿物。肿物信号较正常肝组织高。这是巨大的肝血管内皮细胞瘤。胎儿出生后经治疗生存状态良好

轻度肾盂扩张

鉴别诊断

常见

- 正常的、自发的
- 21 三体
- 肾盂输尿管连接处梗阻早期

不常见

- 重复肾集合系统

重要信息

鉴别诊断要点

- 常规肾切面
 - 肾盂水平横切面
 - 测量肾盂前后径 (RPD)
 - 长轴切面 (矢状面或冠状面)
 - 最有助于显示肾形态
 - 寻找扩张的肾盏
 - 寻找扩张的输尿管
 - 采用彩色多普勒辨别肾动脉
 - 有助于诊断肾萎缩及肾缺血
- 轻度肾盂扩张 (MP) 的定义
 - 在肾脏短切面测量肾盂前后径
 - 孕 14 ~ 22 周 > 4 mm
 - 孕 22 ~ 32 周 > 5 mm
 - 孕 32 周以后 > 7 mm
 - 肾盂前后径应当小于肾直径的 1/3
 - 无肾盏或者输尿管扩张

常见诊断的有用线索

- 正常的、非特异性的
 - 约 3% 的正常胎儿可发现轻度肾盂分离
 - 通常在分娩前消失
 - 寻找其他异常

• 21 三体

- 存在轻度肾盂扩张时, 患 21 三体的风险提高 1.6 倍
 - 对比母体先前可能有的风险
- 寻找其他 21 三体的标志
 - 颈项透明层增厚
 - 肠管回声增强
 - 股骨 / 肱骨短小
 - 心内灶状强回声
- 肾盂输尿管连接处梗阻早期
 - 轻度肾盂扩张可以是输尿管肾盂梗阻最早出现的表现
 - 单侧或不对称的肾盂轻度扩张
 - 检查所见
 - 肾盂前后径进行性增大
 - 肾盏扩张
 - 于输尿管肾盂连接处扩张处突然中断

不常见诊断的有用线索

- 重复肾集合系统
 - 分开的肾上极集合系统和肾下极集合系统
 - 不同程度的重复肾
 - 部分型: 两部分肾盂就近互相融合
 - 完全型: 可见两条完全分离的输尿管
 - Weigert-Meyer 规律
 - 上极出现异位的输尿管或者输尿管囊肿
 - 异位输尿管向下插入三角区
 - 肾下极出现反流

其他重要信息

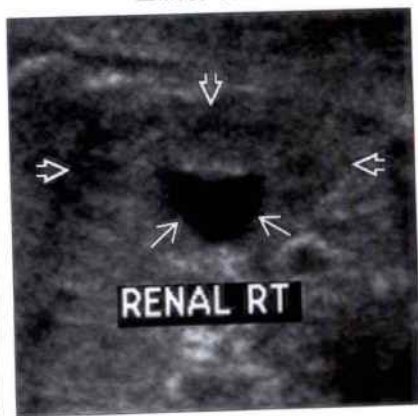
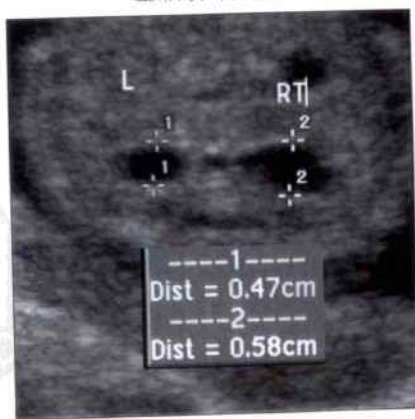
- 单独出现的轻度集合系统扩张, 孕妇年龄和单倍体
 - < 36 岁, 单倍体的风险为 1 : 303 (0.33%)
 - > 36 岁, 单倍体的风险为 1 : 45 (2.2%)

正常的, 自发的

正常的, 自发的

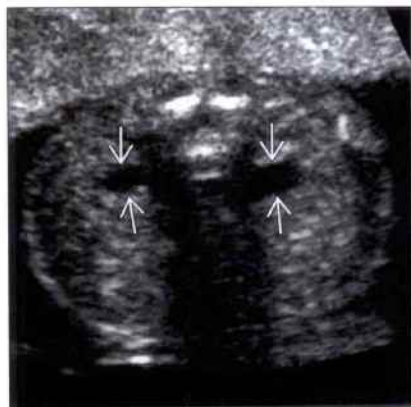
(左图) 18 周胎儿肾盂超声横切面, 显示轻度肾盂扩张。这种发现是孤立的, 随访过程中消失。

(右图) 超声冠状切面显示肾盂扩张。在这个切面可以看到肾其他结构。正常。注意没有肾盏和输尿管扩张。



21 三体

21 三体

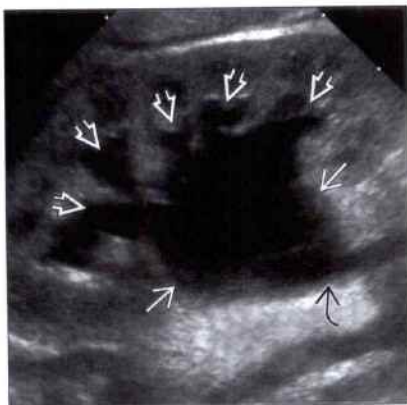
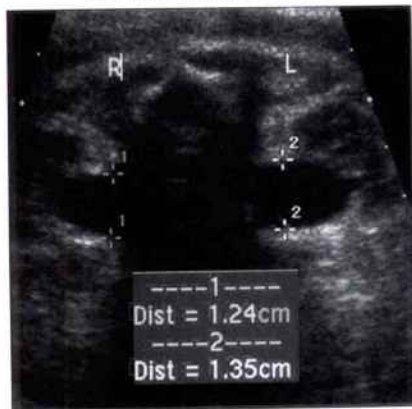


(左图) 超声横切面显示双侧轻度肾盂扩张

(右图) 与左图为同一病例。胎儿心脏水平超声横切面显示胎儿心脏巨大的房间隔缺损。胎儿还有先天性指侧弯和沙滩足畸形。轻度肾盂分离, 手部及足部的发现都被认为是 21 三体综合征的次要表现。然而当心脏房间隔缺损是主要的心脏缺陷时, 也和 21 三体综合征有关

肾盂输尿管连接处梗阻早期

肾盂输尿管连接处梗阻早期

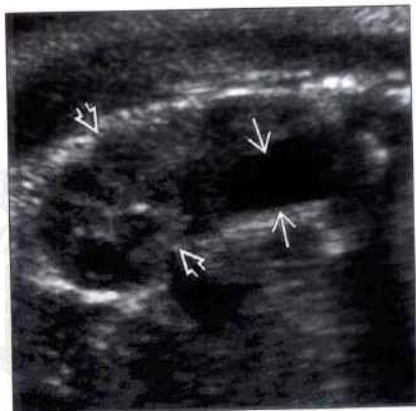


(左图) 一晚期妊娠胎儿的超声横切面, 显示双侧肾盂扩张, 但不伴肾盏扩张。建议产后超声复查

(右图) 与左图为同一病例。同胎儿出生后超声冠状切面显示肾积水进行性加重。肾盂明显扩张, 并于输尿管肾盂连接处突然中断。肾盏也中度扩张。输尿管肾盂连接处梗阻最初常表现为轻度的肾盂扩张

重复肾集合系统

重复肾集合系统



(左图) 超声冠状切面显示肾上极肾盂扩张。注意肾下极大部分组织不通过肾上极集合系统引流

(右图) 另一胎儿的超声矢状斜切面, 显示左肾下极集合系统扩张。胃泡可见。然而肾上极部分扩张较常见, 单独出现的肾下极部分集合系统扩张可考虑是合并重复肾畸形。下极更易出现反流

鉴别诊断

常见

- 输尿管肾盂连接处梗阻
- 后尿道瓣膜 (PUV)

不常见

- 重复肾集合系统伴梗阻
- 输尿管膀胱连接处梗阻
- 输尿管囊肿
- 膀胱输尿管反流

罕见 (但重要)

- 腹肌发育缺陷综合征

重要信息

鉴别诊断要点

- 扩张肾盂的前后径
 - 获得肾中部横切面图像
 - 测量扩张肾盂的前后距离
 - 肾盂测值异常的情况
 - 在妊娠早期 > 3 mm
 - 在 14 ~ 22 周 > 4 mm
 - 在 22 ~ 32 周 > 5 mm
 - 在 32 周以后 > 7 mm
 - 肾盂前后径 > 1/3 肾前后径
 - 通过冠状和矢状切面扫查
 - 除外肾盏 / 尿道扩张
- 系统地评价集合系统, 以便确定梗阻部位
 - 肾盂扩张
 - 仅仅是肾盂扩张 (肾盏正常)
 - 肾积水
 - 肾盂 + 肾盏扩张
 - 输尿管积水
 - 肾积水 + 输尿管扩张
 - 持续的膀胱扩张
 - 尿道扩张
 - 矢状切面观是最佳切面

常见诊断的有用线索

- 输尿管肾盂连接处梗阻
 - 肾积水不伴输尿管扩张
 - 部分或完全梗阻
 - 超声表现
 - 肾盂与输尿管连接处突然中断
 - “子弹”形肾盂
 - 肾盏扩张
 - 相关的异常
 - 10% 有双侧的肾盂输尿管连接

- 25% 对侧的肾异常
- 10% 非泌尿生殖器的异常
- 病因
 - 1/3 附件区交叉血管
 - 肾盂输尿管连接处肌层异常
 - 肾盂输尿管连接处神经异常

- 后尿道瓣膜 (PUV)
 - 梗阻的后尿道隔膜
 - 作用像个瓣膜
 - 部分或完全性梗阻
 - 仅见于男婴
 - “锁眼状”膀胱是特征性表现
 - 膀胱扩张 + 后尿道扩张
 - 膀胱壁通常厚
 - 膀胱可以是巨大的
 - 不同程度的肾积水 / 输尿管积水
 - 不同程度的羊水过少
 - 部分性或完全性的梗阻
 - 肾有功能
 - 如果严重 / 较早期发生, 可造成肺发育不全
 - 43% 存在相关的畸形
 - VACTERL 综合征
 - 心脏异常

不常见诊断的有用线索

- 重复肾集合系统伴梗阻
 - 重复的肾实质
 - 上极和下极分开
 - 不同程度的集合系统重复
 - 完全性的 = 2 个分开的输尿管
 - 上极通过异位的输尿管引流
 - 异位的输尿管末端脱垂
 - 肾上极输尿管插入至下极输尿管的中下方 (Weigert-Meyer 规律)
 - 肾上部分积水较常见
 - 下极输尿管反流
 - 轻度的下极积水
- 输尿管膀胱连接处梗阻
 - 原发性的巨输尿管
 - 先天性膀胱输尿管连接处狭窄
 - 发育不全 / 肌纤维萎缩
 - 缺乏神经节细胞
 - 产前超声诊断线索
 - 输尿管积水不伴输尿管囊肿或双输尿管
 - 鉴别诊断
 - 膀胱输尿管反流
 - 看不到的输尿管囊肿

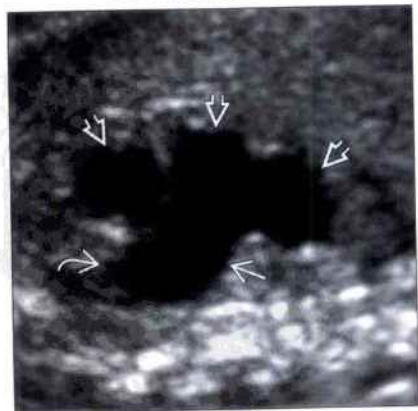
- 输尿管囊肿
 - 输尿管末端膀胱入口处黏膜下层囊状扩张
 - 部分或完全性的梗阻
 - 10% 为双侧性
 - 产前超声所见
 - 膀胱内无回声的薄壁囊肿
 - 输尿管呈囊状凸入至膀胱内
 - 伴有胎儿输尿管积水 + 肾积水
 - 正常位置及异位的输尿管疝
 - 正常位置的输尿管疝伴单个集合系统
 - 异位的输尿管疝伴有重复肾
 - 异位的 3X 更为常见
- 膀胱输尿管反流
 - 尿液反流
 - 膀胱 → 输尿管或肾
 - 超声所见
 - 不同程度的 / 间歇性的肾盂积水
 - 排尿后输尿管仍扩张
 - 分娩后可明确诊断
 - 排尿式膀胱尿道造影 (VCUG)
 - 核素膀胱造影
 - 反流程度分级
 - I 级: 仅反流入输尿管
 - II 级: 反流入肾盂 (肾盏正常)
 - III 级: 轻度的肾盏变钝
 - IV 级: 逐渐加重的肾盏扩张
 - V 级: 扭曲扩张的集合系统伴有严重的肾盏扩张
 - 80% 反流逐渐加重
 - 采用外科方法治疗持续存在的反流
 - 输尿管再植术

- 内镜下输尿管周围注射
- 罕见诊断的有用线索**
- 腹肌发育缺陷综合征
 - 三个具有诊断意义的特征
 - 明显的集合系统扩张
 - 腹壁肌肉组织缺损
 - 隐睾
 - 产前超声所见
 - 膀胱大、薄壁
 - 双侧输尿管积水和肾积水
 - 输尿管常常显著扭曲
 - 弥漫性的尿道扩张 (无“锁眼”征)
 - 无明显的梗阻点
 - ± 羊水过少
 - 很难与后尿道瓣膜相鉴别

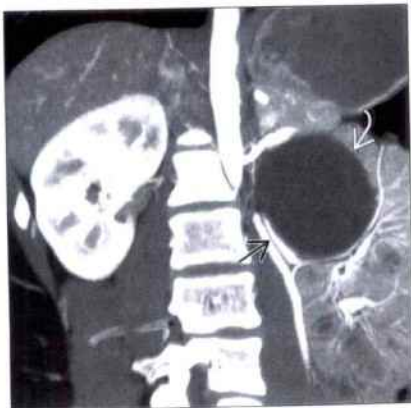
其他重要信息

- 诊断陷阱
 - 肾锥体可以与扩张的肾盏很相像
 - 扩张的肾盏可以与肾囊肿相像
 - 仔细寻找肾盂连接处
 - 输尿管囊肿可突入至膀胱内也可突出到膀胱外
 - 大的输尿管囊肿可能充满整个膀胱而被漏诊
 - 尤其是当胎儿排空膀胱后膀胱壁塌陷包绕着大的输尿管囊肿时
- 仔细寻找继发的肾囊性发育不良
 - 肾积水 + 肾囊肿
 - 提示明显的肾损害
 - 可能是假性的多囊性的肾发育不良
- 梗阻处可自发性减压
 - 尿性腹水
 - 尿性囊肿

输尿管肾盂连接处梗阻



输尿管肾盂连接处梗阻



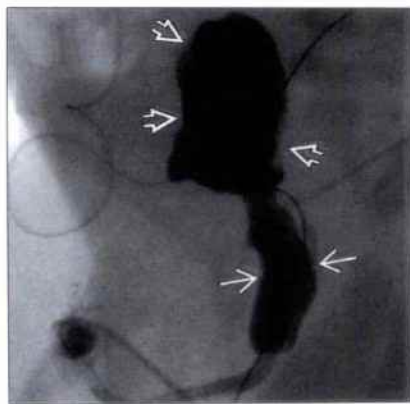
(左图) 超声矢状切面显示妊娠中期的胎儿肾盂(→)和肾盏(→)扩张。扩张处在肾盂输尿管连接处(→)突然结束,肾盏呈“子弹”形

(右图) 一幼儿的 CECT 冠状切面,显示输尿管肾盂连接处梗阻,梗阻处跨过血管(→),导致左肾盂(→)严重扩张。血管可能是动脉或静脉

后尿道瓣膜 (PUV)

后尿道瓣膜 (PUV)

(左图) 超声冠状切面显示显著扩张的膀胱 \Rightarrow ，双侧输尿管积水 \Rightarrow 和输尿管扩张 \Rightarrow 。输尿管末端局限性扩张 \Rightarrow ，提示膀胱出口处的梗阻是源于末端的尿道瓣膜

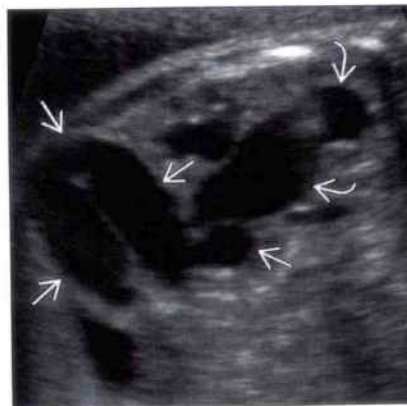


(右图) 另一个病例的排泄性膀胱尿道造影 (VCUG) 时矢状斜切面，显示继发于尿道瓣膜的扩张输尿管末端 \Rightarrow 。尽管不明显，但膀胱壁增厚仍可见 \Rightarrow

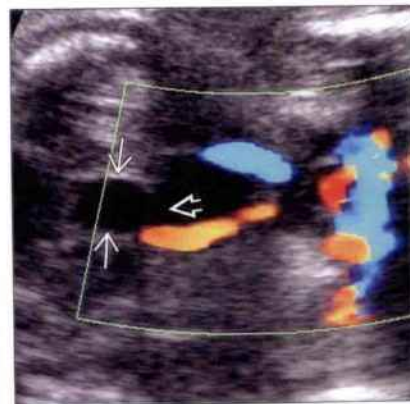
重复肾集合系统伴梗阻

重复肾集合系统伴梗阻

(左图) 超声斜冠状切面显示集合系统上级处梗阻 \Rightarrow 。与上级相连的输尿管 \Rightarrow 显著扭曲扩张



(右图) 与左图为同一病例。胎儿肾盂输尿管移行部冠状切面彩色多普勒超声显示输尿管囊肿。扩张的输尿管远端 \Rightarrow 呈球形进入膀胱 \Rightarrow 。异位的输尿管与肾上级部分相连是梗阻的原因



输尿管膀胱连接处梗阻

输尿管膀胱连接处梗阻

(左图) 冠状切面超声显示单侧的肾集合系统 \Rightarrow 及扩张的输尿管 \Rightarrow 一直扩张至膀胱 \Rightarrow



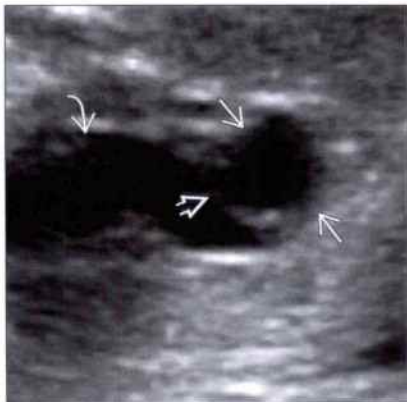
(右图) 与左图为同一病例。肾盂输尿管连接处冠状切面超声，显示输尿管远端局限性狭窄 \Rightarrow 。这个病例没有输尿管囊肿或肾盂扩张。出生前见有不同程度的逆流，但在出生后被排除了



输尿管囊肿



输尿管囊肿



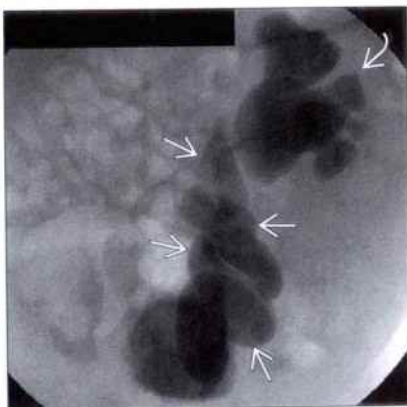
(左图) 超声冠状切面显示肾盂积水，伴有输尿管扩张及输尿管肾盂连接处局灶性的“囊状”扩张。

(右图) 超声横切面显示部分充盈的膀胱，扩张的输尿管远端呈球状进入膀胱。这是正常位置的输尿管囊肿，不伴有双肾盂。

膀胱输尿管反流



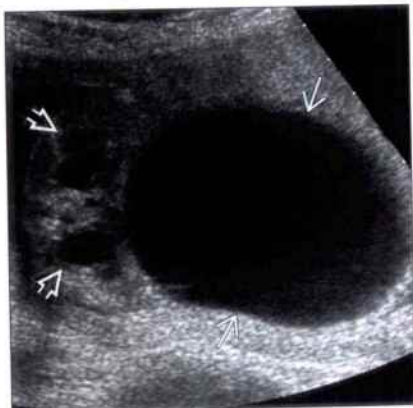
膀胱输尿管反流



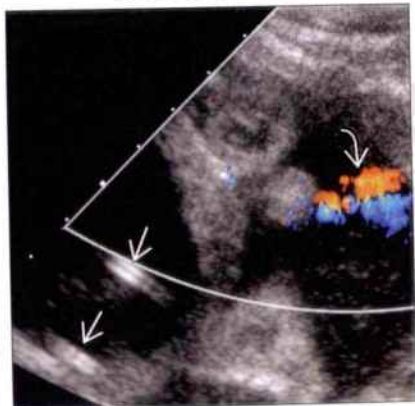
(左图) 产前超声诊断肾积水的新生儿的超声冠状切面，显示肾盂和肾盂扩张。超声检查后立即行排尿式膀胱尿道造影(VCUG)。

(右图) VCUG 冠状切面，排泄后立即摄片，显示明显的反流。输尿管扭曲扩张。肾盂肾盏也明显扩张。

腹肌发育缺陷综合征



腹肌发育缺陷综合征



(左图) 超声横切面显示巨大的膀胱和肾盂积水。虽然与后尿道瓣相似，但产前诊断为腹肌发育缺陷综合征。

(右图) 另一个病例的膀胱和阴茎彩色多普勒超声横切面，显示放在梗阻处(考虑由于后尿道瓣引起的)的膀胱羊膜腔分流导管。然而，阴茎末端彩色多普勒超声显示此病人排尿容易。最后诊断为腹肌发育缺陷综合征。

鉴别诊断

常见

- 多囊性肾发育不良 (MCDK)
- 常染色体隐性多囊性肾 (ARPKD)

不常见

- 重复肾集合系统
- 交叉融合异位肾

罕见 (但重要)

- Meckel-Gruber 综合征 (美-格综合征): 内脏囊肿-头颅发育不良综合征
- Beckwith-Wiedemann 综合征
- 中胚层肾瘤
- 单侧肾发育不全导致对侧肾代偿性肥大

重要信息

鉴别诊断要点

- 如果主观上认为大, 那么测量肾的长度, 并与列线图相对比
- 正常时肾周径与腹围的比值在 0.27 ~ 0.30
 - 整个妊娠期该比值都是恒定的
- 单侧或双侧的肾均增大吗?
 - 双侧的疾病可能是不对称的
- 有没有其他的一些异常?

常见诊断的有用线索

- 多囊性肾发育不良 (MCDK)
 - 肾内多发的、大小不等的囊肿
 - 90% 的病侧肾的长度 > 第 95 百分位数
 - 肾可能很大, 跨过中线
 - 肾的正常形态消失
 - 可以分辨出正常的肾实质
 - 80% 是单侧的
 - 40% 有对侧肾异常: 膀胱输尿管反流 (最常见的), 输尿管肾盂连接处梗阻, 肾发育不全
 - 通常羊水量正常, 除非对侧肾存在严重畸形
 - 在宫内发育过程中变异较大, 有些情况好转了, 有些体积增大了
 - 20% 是双侧的
 - 无羊水
 - 仅次于肺发育不全的致死性畸形
- 常染色体隐性多囊性肾 (ARPKD)
 - 肾增大可能直到妊娠中期才出现, 但其后通常是渐进性的
 - 正常低回声的肾皮质可能存在

- 寻找肾髓质周围薄的环状低回声
- 严重的疾病肾回声弥漫性增强
- 双侧肾出现不对称性受累
- 可发现小的镜下可见的囊肿
- 羊水过少的程度取决于肾受累严重程度
 - 早期出现羊水过少→预后不良
- 常染色体隐性遗传, 25% 有复发的风险

不常见诊断的有用线索

- 重复肾集合系统
 - 肾上极和下极被肾实质带分开为 2 部分
 - 两个独立的输尿管分别起自上极和下极
 - 肾大小不对称
 - 受累的肾大于对侧的肾 (除非双侧都是重复集合系统)
 - 单侧的肾增大可能是重复集合系统存在的线索
 - 肾上极的尿液由异位的输尿管引流
 - 异位的输尿管接入正常位置输尿管的中下方 (weigert-meyer 规律)
 - 寻找膀胱内的输尿管囊肿
 - 易于发生梗阻
 - 肾下极的尿液由位置正常的输尿管引流
 - 易于发现反流
- 交叉融合异位肾
 - 一侧肾窝是空的
 - 异位的肾横过到对侧
 - 形成一个大的二叶肾
 - 可能看起来像个盆腔包块
 - 左侧跨至右侧更为常见
 - 95% 为融合的, 5% 为非融合的

罕见诊断的有用线索

- Meckel-Gruber 综合征
 - 典型的三联征 (诊断需包括两个特征)
 - 肾囊性发育不良是最吻合的特征, 95% ~ 100% 存在
 - 60% ~ 80% 存在脑膨出
 - 55% ~ 75% 存在轴后性多指症
 - 肾受累可有不同的表现, 但通常很严重
 - 最为常见的是肾横向增大, 回声增强
 - 可能存在有显微镜下可见的囊肿
 - 可以是正常大小的 10 ~ 20 倍, 伴有腹围增大
 - 膀胱可能很小或缺失
 - 羊水过少很常见, 且严重
 - 常染色体隐性遗传, 25% 有复发的风险

- Beckwith-Wiedemann 综合征
 - 巨大胎儿伴有器官巨大症
 - 肾通常受累
 - 肾体积增大，但形态、回声正常
 - 其他的产前所见
 - 巨舌症
 - 脐膨出
 - 肝脾大
 - 偏身肥大
 - 直至分娩后才能明确诊断
- 中胚层肾瘤
 - 良性的间质细胞肾肿瘤
 - 超声显示实性的肾肿瘤
 - 与正常肾实质相比，呈等回声或回声稍强
 - 极少存在囊性区域
 - 可以很大，导致腹围增大
 - 近似 70% 合并羊水过多，通常很严重
 - 彩色多普勒可检测到血流
 - 有显著的动静脉分流或梗阻处静脉回流时可能出现水肿
- 单侧肾发育不全导致对侧肾代偿性肥大

- 一侧肾窝是空的
- 一侧肾缺失，正常的肾代偿
 - 体积 > 第 95 百分位数
 - 44% 的病例早在孕 22 周就可见到这种情况
- 胎儿的肾上腺可能成为诊断中潜在的陷阱
 - 胎儿的正常肾上腺很大，很容易混淆为肾脏，尤其是在妊娠早期和妊娠中期
 - 肾发育不全时，肾上腺表现为扁平状、盘状或“平卧”状

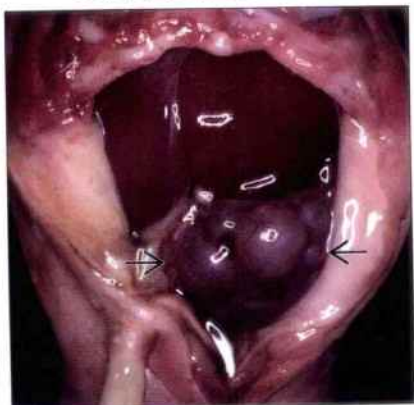
其他重要信息

- 双侧肾增大
 - 常染色体隐性多囊性肾
 - Meckel-Gruber 综合征 (美-格综合征): 内脏囊肿-头颅发育不良综合征
 - Beckwith-Wiedemann 综合征
 - 多囊肾发育不良
- 单侧肾增大
 - 多囊肾发育不良
 - 重复肾盂
 - 中胚层肾瘤
 - 单侧肾发育不全导致对侧肾代偿性肥大

多囊性肾发育不良 (MCDK)



多囊性肾发育不良 (MCDK)



(左图) 超声横切面显示一个大的复杂肿物，伴有多个大小不等的囊。这个“肿物”失去了原有肾的形状，增大至超过腹中线。标注的是脊柱

(右图) 另一个不同的病例，大体病理标本显示多囊性肾发育不良。注意多发的囊肿大小不一，没有可辨别的肾实质，多囊性发育不良肾可很大，使腹围增大

多囊性肾发育不良 (MCDK)

(左图) 冠状切面超声显示双侧增大的肾，伴有多发肉眼可见的囊肿。无羊水。如果是双侧的，则多囊性肾发育不良是致死性的畸形。

(右图) 冠状切面超声显示双侧增大的肾回声增强，使腹腔增大。注意，对比看来，胸腔很小。肾内有散在、小的肉眼可见的囊肿，但与双侧多囊性肾发育不良表现明显不同。



常染色体隐性多囊性肾 (ARPKD)



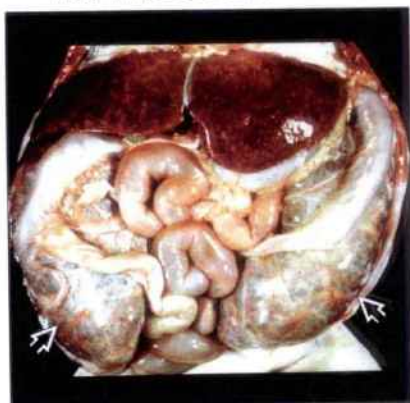
常染色体隐性多囊性肾 (ARPKD)

(左图) 横切面超声显示双侧增大的强回声的肾。这个病例中，双侧肾大小不对称。这是常染色体隐性多囊性肾中的一种表现。在妊娠过程中肾进行性增大。

(右图) 通过一例常染色体隐性多囊性肾尸检得到的大体病理标本，显示显著增大的肾。胎儿存在严重的宫内羊水过少，死于肺发育不良。



常染色体隐性多囊性肾 (ARPKD)

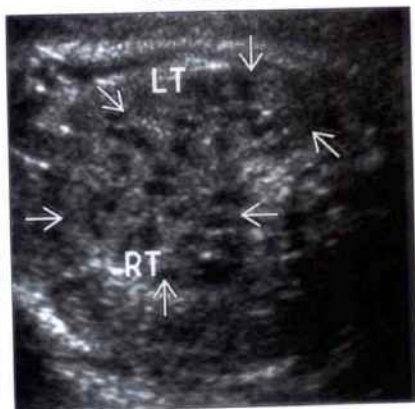


重复肾集合系统

交叉融合异位肾

(左图) 矢状切面超声显示中度增大的肾（测量处），伴有上极肾积水。这是典型的重复肾伴有肾上极梗阻，需仔细观察膀胱，以寻找异位的输尿管囊肿。

(右图) 超声横斜切面显示横过中线融合的异位肾。左右肾融合形成横过中线的单个肾，异位的横过中线的肾看起来像个中线处的肿物。



Meckel-Gruber 综合征



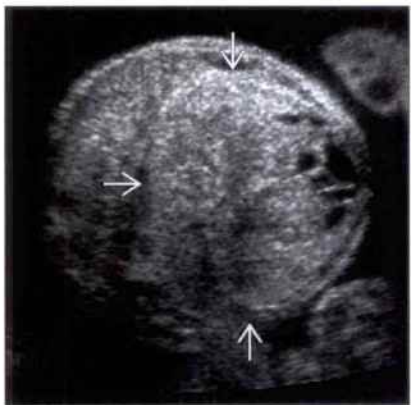
Beckwith-Wiedemann 综合征



(左图) 超声矢状切面显示极度增大的肾(测量处), 腹部增大(对比胸腔宽箭头), 与常染色体隐性多囊性肾表现相似, 但多指(趾)畸形及脑膨出同时存在, 这是 Meckel-Gruber 综合征的典型表现

(右图) Beckwith-Wiedemann 综合征胎儿超声横切面, 显示双侧轻度不对称增大的肾。注意肾回声和轮廓仍存在

中胚层肾瘤



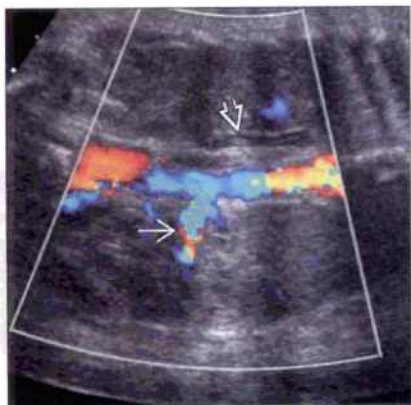
中胚层肾瘤



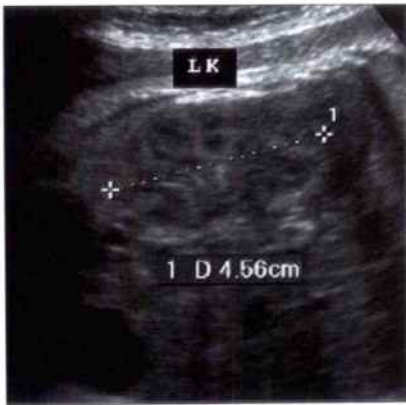
(左图) 超声横切面显示单侧, 大的实性为主的肿物

(右图) 同一个肿物, 的冠状切面彩色多普勒超声, 显示腹主动脉移位, 肿物由肾动脉供血, 证实肿物为肾起源。同样存在多指(趾)畸形, 是中胚层肾瘤常见的相关表现

单侧肾发育不全导致对侧肾脏代偿性肥大



单侧肾发育不全导致对侧肾代偿性肥大



(左图) 冠状切面彩色多普勒超声显示右侧肾窝处肾缺如, 伴有一个“平跗”的肾上腺, 左肾动脉可见, 但看不到右侧肾动脉

(右图) 放大的左肾肾超声冠状切面, 显示肾体积增大, 但形态正常(测量处)。孕 35 周时肾的平均长度为 3.3 cm。这例是单侧肾发育不全时对侧肾的代偿性肥大

鉴别诊断

常见

- 常染色体隐性多囊性肾 (ARPKD)
- 梗阻性囊性肾发育不良

不常见

- 13 三体
- Meckel-Gruber 综合征 (美-格综合征): 内脏囊肿-头颅发育不良综合征

重要信息

鉴别诊断要点

- 是否存在其他畸形?
 - 13 三体和 Meckel-Gruber 综合征均存在肾外的其他畸形

常见诊断的有用线索

- 常染色体隐性多囊性肾 (ARPKD)
 - 肾增大, 回声增强
 - 正常的、低回声的肾皮质存在
 - 寻找接近无回声的肾髓质周围薄的低回声边缘
 - 疾病严重者肾弥漫性回声增强
 - 可以发现小的、散在的肉眼可见的囊肿
 - 羊水过少的程度取决于肾发育程度
 - 早期出现羊水过少→预后不良

• 梗阻性囊性肾发育不良

- 慢性梗阻扰乱了肾小管的诱导作用
- 皮质回声常常从微小囊肿处开始增强
- 皮质内常有微小囊肿, 但偶尔表现为肾小, 回声增强

不常见诊断的有用线索

- 13 三体
 - 50% 存在囊性肾发育不良
 - 肾常常增大, 回声增强, 可见到有囊肿
 - 90% 以上有多发的大畸形
 - 头面部: 前脑无裂畸形, 独眼畸形, 长鼻, 眼距过窄, 正中的或双侧的唇裂
 - 身体: 轴后性多指症, 先天性心脏病, 宫内发育受限
- Meckel-Gruber 综合征
 - 典型的三联征 (诊断需同时有两个特征)
 - 肾囊性发育不良是最相符的特征, 95% ~ 100% 存在
 - 60% ~ 80% 有脑膨出
 - 55% ~ 75% 存在轴后性多指症
 - 肾扭曲程度不同, 但通常很严重
 - 横向增大, 回声增强的肾是最常见的
 - 可存在微小囊肿
 - 羊水过少很常见且严重
 - 表现可能与常染色体隐性多囊性肾病相同, 因此寻找相关表现很重要

常染色体隐性多囊性肾

(左图) 常染色体隐性多囊性肾的胎儿妊娠中期冠状切面超声, 显示双侧肾增大、回声增强→

(右图) 常染色体隐性多囊性肾的胎儿孕 36 周横切面超声, 显示肾大, 伴有肾髓质回声增强→, 但还有正常的肾皮质→



常染色体隐性多囊性肾



梗阻性囊性肾发育不良



梗阻性囊性肾发育不良



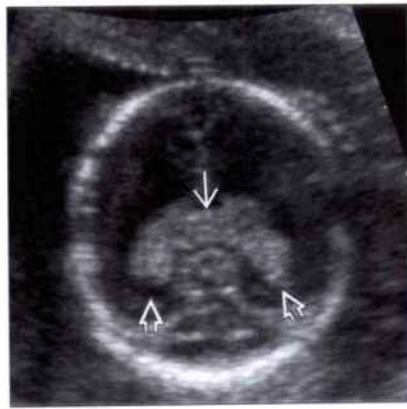
(左图) 横切面超声显示肾小, 回声增强

(右图) 与左图为同一病例。肾盂的矢状切面超声显示出增大的膀胱, 扩张的后尿道瓣膜和男性外生殖器。这是典型的由于长期梗阻而导致的肾发育不良

13 三体



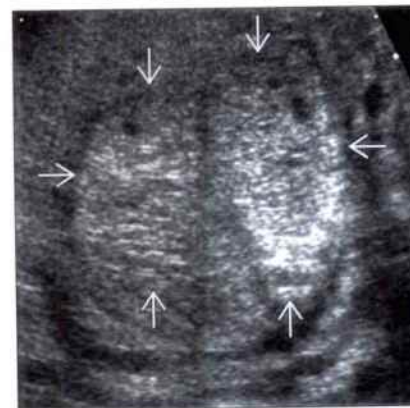
13 三体



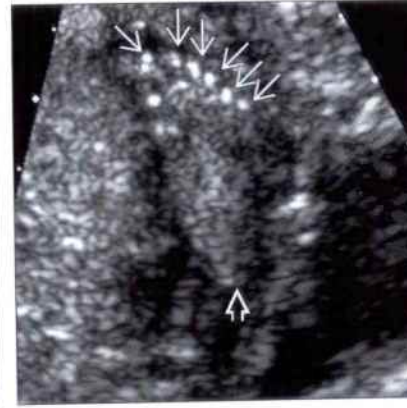
(左图) 妊娠中期 13 三体胎儿矢状切面超声, 显示轻度增大, 回声增强的肾

(右图) 与左图为同一病例。脑部横切面超声显示半叶性前脑无裂畸形, 伴有已分化的枕叶, 相互交通的脑室横过脑中线。其他的表现包括多指(趾)畸形和眼距过近。接近 50% 的 13 三体患者中出现肾囊性发育不良

Meckel-Gruber 综合征



Meckel-Gruber 综合征



(左图) 横切面超声显示显著增大, 回声增强的双肾, 同时存在严重的羊水过多了

(右图) 与左图为同一病例。冠状切面超声显示足部有 6 个脚趾, 也要注意足跟, 另外, 存在脑影出。囊性肾发育不良是与 Meckel-Gruber 综合征最相符合的表现

鉴别诊断

常见

- 多囊性肾发育不良 (MCDK)
- 肾积水 (假性的)
- 梗阻性囊性发育不良
- 重复肾集合系统伴有梗阻 (假性的)

罕见 (但重要)

- 单纯囊肿
- Meckel-Gruber 综合征

重要信息

鉴别诊断要点

- 囊肿是相连的吗?
 - 实时评价有助于集合系统梗阻和真正肾囊肿的鉴别

常见诊断的有用线索

- 多囊性肾发育不良 (MCDK)
 - 肾窝处多发的、大小各异的囊肿
 - 肾形态消失
 - 通常呈大的、变形的正常腹部解剖结构
 - 宫内发展情况变异较大: 有些变小、有些体积增大
- 肾积水 (假性的)
 - 扩张的肾盏可以看起来呈“囊样”
 - 必须显示出肾盏与肾盂相连 (在长轴切面显示最佳)

- 原因: 肾盂输尿管连接处梗阻或膀胱出口处梗阻
- 梗阻性囊性发育不良
 - 由于慢性梗阻所致肾实质呈囊性变
 - 肾积水→皮质的囊肿
 - 反映肾单位损害和肾功能减低
 - 囊肿通常是皮质内的
 - 被膜下生肾带形成
 - 肾回声变低
 - 肾形状通常存在
 - 很少与多囊性肾发育不良表现完全一致
- 重复肾集合系统伴有梗阻 (假性的)
 - 上极和下极被肾实质相隔
 - 下极更易于梗阻, 可表现似囊性肿物
 - 寻找膀胱内输尿管囊肿

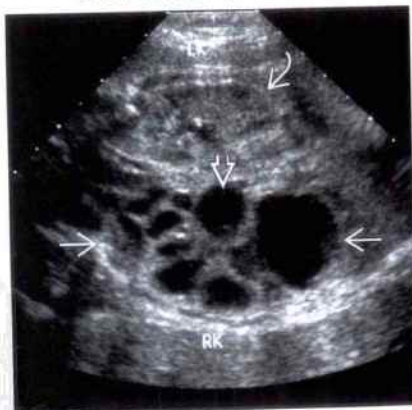
罕见诊断的有用线索

- 单纯囊肿
 - 单发的, 单房肾囊肿
 - 大多数在妊娠期内消退
 - 4% 进展为多囊性肾发育不良
- Meckel-Gruber 综合征
 - 典型的三联征 (诊断需有 2 个特征)
 - 肾囊性发育不良是常见的表现, 95% ~ 100% 的病例可见到
 - 最常见的是肾进行性增大、回声增强, 也可存在双侧的大囊肿
 - 60% ~ 80% 存在脑膨出
 - 55% ~ 75% 伴有轴后性多指症

多囊性肾发育不良 (MCDK)

肾积水 (假性的)

(左图) 冠状切面超声显示右侧多囊性肾发育不良 →, 左侧肾正常 →。中心部的囊肿 → 可能与肾盂相混淆, 但实时扫描没有囊性结构与之相连。



(右图) 双侧肾盂输尿管连接处梗阻胎儿的冠状切面超声, 显示扩张的肾盏 → 围绕肾盂 →。实时扫描对于显示肾盏与肾盂连接处是必要的。



梗阻性囊性发育不良



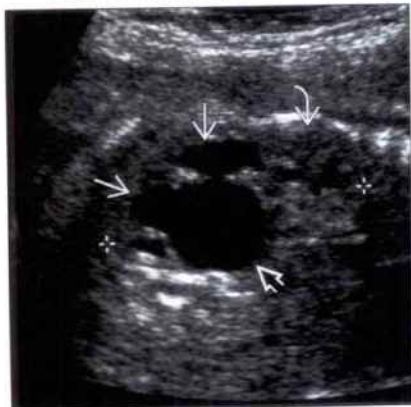
梗阻性囊性发育不良



(左图) 横切面超声显示输尿管肾盂连接处梗阻，导致肾囊性发育不良。注意皮质内的小囊肿，提示肾单位因梗阻受到损害

(右图) 胎儿出生后矢状切面超声，显示发育不良加重，伴有肾盂广泛的回声增强，正常皮髓质分界消失，肾实质囊肿增多。注意输尿管肾盂连接处突然中断，典型的输尿管肾盂连接梗阻的表现

重复肾集合系统伴有梗阻(假性的)



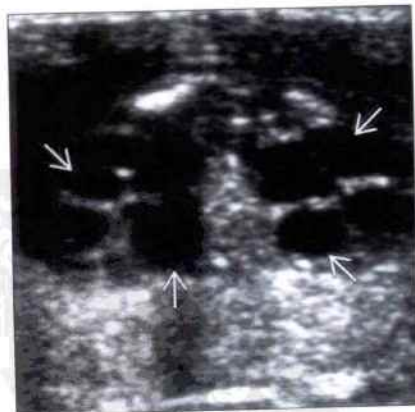
单纯囊肿



(左图) 肾脏冠状切面超声(游标处)显示扩张的上极肾盂与肾盂相连。肾下极正常。当只有部分肾受累时，应考虑重复肾

(右图) 横切面超声显示单侧的、小的囊肿，其余肾正常。总的来说，这是个孤立的、良性的表现，但应随访排除病变加重

Meckel-Gruber 综合征



Meckel-Gruber 综合征



(左图) Meckel-Gruber 综合征患儿横切面超声显示双侧肾大，伴有肾实质被多发肉眼可见的囊肿取代。这种表现较增大的、回声增强的肾少见

(右图) 同一患儿 X 线片，显示 Meckel-Gruber 综合征的典型表现，包括脑膨出，轴后性多指症和明显膨胀的腹部(由于增大的囊性肾所致)

鉴别诊断

常见

- 肾发育不全
 - 双侧肾发育不全
 - 单侧肾发育不全

不常见

- 假性的肾发育不全
 - 盆腔异位肾
 - 交叉融合异位肾

重要信息

鉴别诊断要点

- 肾是真的缺如吗？
 - 要寻找异位肾
- 羊水量是正常的吗？
 - 双侧肾发育不良导致无羊水
 - 其他的情况羊水量正常
- 胎儿肾上腺是很大的，容易误为肾，尤其是在妊娠早期和妊娠中期时
 - 正常的肾上腺形似“冰激凌三明治”
 - 低回声的皮质包绕高回声的髓质
 - 肾发育不全时，肾上腺呈现为扁平状、盘状、“平卧”样
 - 如果没有肾，肾上腺不会折叠成Y形或“三角帽”结构

常见诊断的有用线索

- 双侧肾发育不全
 - 无可证明的肾组织
 - 膀胱内无尿液
 - 无羊水
 - “平卧”的肾上腺位于肾窝处，然而如果没有羊水时，很难发现
 - 寻找肾动脉，但应警惕陷阱
 - 易将腰动脉误以为肾动脉
 - MR 对确诊很有帮助
- 单侧肾发育不全
 - 可以看到一个肾，表现为代偿性增大
 - 可以看到缺失肾同侧“平卧”的肾上腺
 - 膀胱可以是充盈的，也可是空虚的
 - 羊水量正常范围

不常见诊断的有用线索

- 盆腔异位肾
 - 肾窝是空的
 - 肾位于胎儿盆腔内，膀胱的上部
 - 因回声与肠管相似难于发现
 - 对侧肾的大小在正常范围
- 交叉融合异位肾
 - 异位的肾与对侧形成一个大的二裂片的肾
 - 95% 为融合的，5% 为非融合的
 - 左侧跨至右侧更为常见

其他重要信息

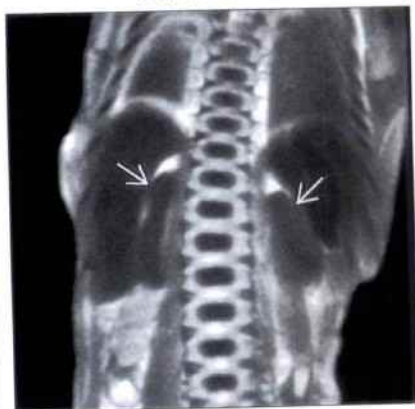
- 子宫畸形伴发肾的畸形，尤其是肾发育不全

双侧肾发育不全

双侧肾发育不全

(左图) 胎儿无羊水，在冠状切面彩色多普勒超声胎儿的解剖结构显示困难。腹主动脉 \rightarrow 内和髂动脉 \rightarrow 内可见血流，但没有明确的肾动脉

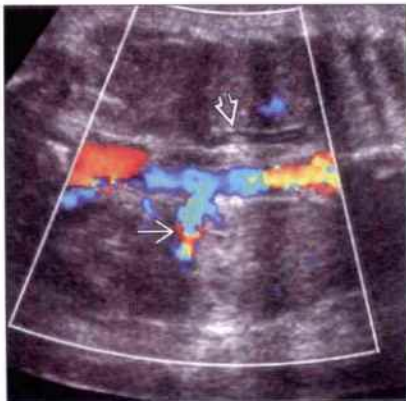
(右图) 双侧肾发育不全胎儿的冠状面 MRI T₂WI 像，显示肾窝处瘦长、“平卧”的肾上腺 \rightarrow ，肾缺失时，肾上腺不再表现为 Y 形



单侧肾发育不全



单侧肾发育不全



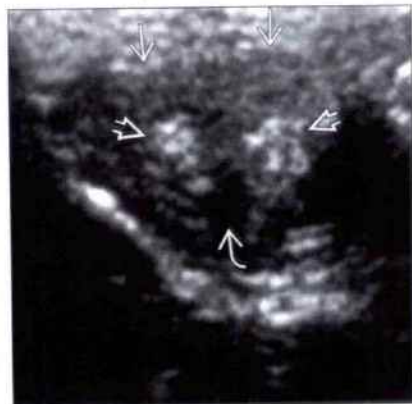
(左图) 横切面超声显示左肾 \rightarrow ，由于肾盂 \rightarrow 内存在少量液体因而很容易证明其为肾。右侧肾窝被肝 \rightarrow 占据。相对孕周而言，左肾是增大的，是典型的代偿性肥大

(右图) 与左图为同一病例。冠状切面彩色多普勒超声显示左肾动脉 \rightarrow 起自腹主动脉。“平卧”的肾上腺 \rightarrow 位于右侧肾窝处

单侧肾发育不全



单侧肾发育不全



(左图) 横切面超声显示单独的左肾 \rightarrow ，肝 \rightarrow 位于右侧肾窝处。这是个女婴，因此建议出生后检查子宫

(右图) 与左图为同一病例。出生后行盆腔超声检查发现纵隔子宫。有两个宫腔 \rightarrow ，被一个厚的中隔 \rightarrow 分开。子宫的外形 \rightarrow 正常，以此来与双子宫和双角子宫鉴别

盆腔异位肾



交叉融合异位肾



(左图) 矢状斜切面超声显示盆腔异位肾 \rightarrow 邻近膀胱 \rightarrow 。通常小于正常位置的肾，难于与周围肠管相区别

(右图) 另一个病例，胎儿出生后超声检查，发现横过中线相互融合的异位肾 \rightarrow ，异位的左肾与正常位置的右肾 \rightarrow 下极相融合

鉴别诊断

常见

- 正常的
- 后尿道瓣膜 (PUV)

不常见

- 腹肌发育缺陷综合征
- 妊娠早期巨膀胱

罕见 (但重要)

- 尿道闭锁
- 巨膀胱小肠肠

重要信息

常见诊断的有用线索

- 正常的
 - 一过性的表现, 尿道、羊水量等其他方面正常
 - 检查过程中常可见到胎儿排尿
 - 如果膀胱没有减压应继续随访
- 后尿道瓣膜 (PUV)
 - 尿道的黏膜呈瓣膜状, 导致膀胱出口处梗阻
 - 好发于男性胎儿
 - “锁眼”标志: 扩张的膀胱呈“漏斗”状进入后尿道
 - 膀胱壁薄, 扩张的程度取决于梗阻的严重程度
 - 肾积水常伴有潜在肾发育不全的可能
 - 典型的病例羊水过少, 甚至无羊水

不常见诊断的有用线索

- 腹肌发育缺陷综合征
 - 三联征: 明显的集合系统扩张、腹壁肌肉组织缺损、隐睾
 - 通常与后尿道瓣膜很难鉴别
 - 仔细观察尿道
 - 尿道可能全程扩张
 - 双侧的输尿管积水和肾积水直至扩展至后尿道
 - 可以看到自发的排尿
- 妊娠早期巨膀胱
 - 10 ~ 14 周时膀胱长径 > 7 mm
 - 据报道 25% 存在非整倍性 (13 三体, 18 三体最常见)
 - 在染色体正常的病例中, 90% 可自行消退, 10% 进展为梗阻性尿道疾病

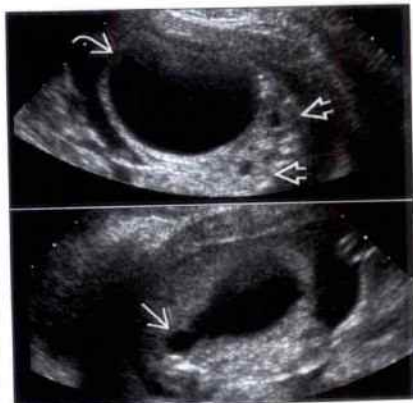
罕见诊断的有用线索

- 尿道闭锁
 - 完全梗阻时, 导致重度的膀胱扩张和无羊水
 - 男性、女性均可发生, 但羊水过少常妨碍性别的判定
 - 通常与严重的 PUV 无法鉴别
- 巨膀胱小肠肠
 - 扩张的膀胱, 同时羊水量正常或增多
 - 与由其他原因导致的大膀胱区别
 - 肠道蠕动迟缓可导致扩大肠肠
 - 常见于女性 (男: 女为 1: 4)

后尿道瓣膜 (PUV)



后尿道瓣膜 (PUV)



(左图) 冠状斜切面超声显示扩张的膀胱呈“漏斗”状进入后尿道 (→) (“锁眼”征)。也存在输尿管扩张 (⇨) 和肾积水 (⇨)

(右图) 对比成像显示显著扩张的膀胱 (⇨), 伴有小的、回声增强的肾 (⇨)。探头转向膀胱底部显示出扩张的后尿道 (→), 据此作出诊断。

腹肌发育缺陷综合征



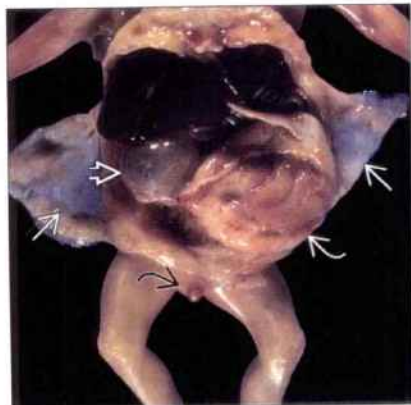
腹肌发育缺陷综合征



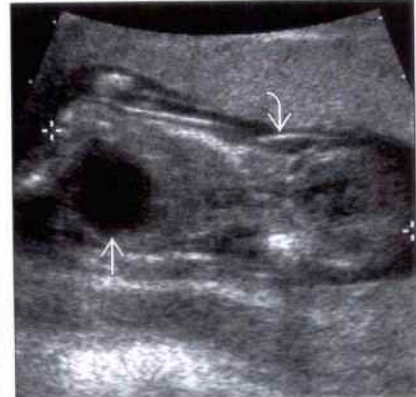
(左图) 横切面超声显示重度扩张的膀胱和双侧的肾积水

(右图) 与左图为同一病例。超声检查阴茎, 显示整个尿道扩张, 但没有后尿道瓣膜时的“锁眼”征。阴囊内见不到睾丸。这些特征助于腹肌发育缺陷综合征与后尿道瓣膜的鉴别

腹肌发育缺陷综合征



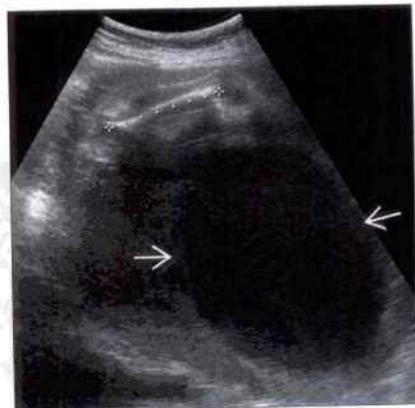
妊娠早期巨膀胱



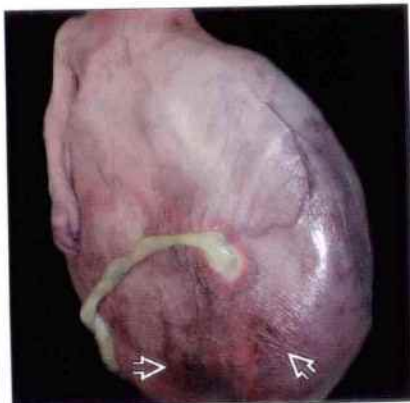
(左图) 另一个病例的尸体解剖, 显示半透明的腹壁, 由于腹部肌肉组织缺损所致。具有腹肌发育缺陷综合征的所有典型表现: 显著增大的膀胱, 肾积水

(右图) 18周胎儿矢状切面超声显示膀胱扩张, 颈项透明层增宽。接近25%巨膀胱的胎儿早期妊娠存在染色体非整倍性

尿道闭锁



尿道闭锁



(左图) 27周的胎儿超声显示重度扩张的膀胱, (与测量的股骨相比)。宫内无羊水, 使得检查任何器官都很困难

(右图) 与左图为同一病例。大体病理显示腹部明显增大, 腹壁变薄, 局部区域缺血。尸检证实尿道闭锁

鉴别诊断

常见

- 正常的
- 双侧的肾畸形
 - 双侧多囊性肾发育不良
 - 双侧的输尿管肾盂连接处梗阻
 - 双侧肾发育不全
- 常染色体隐性多囊性肾

不常见

- 严重的胎儿宫内发育迟缓
- 双胎输血综合征

罕见 (但重要)

- 膀胱破裂
- 膀胱外翻
- 泄殖腔外翻

重要信息

鉴别诊断要点

- 膀胱缺失或小的原因
 - 未产生尿液
 - 原发性肾畸形
 - 很差的胎儿灌注导致胎儿尿液产生少：双胎输血综合征，严重的胎儿宫内发育迟缓
 - 膀胱不是真正的缺如，而是因为膀胱没有充盈以致难于被找到
 - 膀胱“泄漏”
 - 泄殖腔外翻
 - 膀胱外翻
 - 膀胱破裂
- 评价羊水量对判断膀胱缺失或小的原因很重要
 - 单胎羊水过少或无羊水
 - 肾发育不全
 - 双侧多囊性肾发育不良
 - 双侧的输尿管肾盂连接处梗阻
 - 常染色体隐性多囊性肾
 - 胎儿宫内发育迟缓
 - 双胎羊水过少
 - 双胎输血综合征或者其他上述的畸形
- 正常量的或者增多的羊水提示腹壁缺损是膀胱缺失的原因
 - 膀胱外翻
 - 泄殖腔外翻
- 每次检查时要标注膀胱

◦ 正常的膀胱位于两根脐动脉之间

- 在横切面上最易显示

常见诊断的有用线索

- 正常的
 - 膀胱充盈 / 排空是动态的，检查过程中可以变化
 - 如果开始检查时膀胱是空的，结束检查前应重新确认膀胱是否是空的
 - 如果羊水量和肾都是正常的，那么膀胱空虚就不可能是病理性的
- 双侧多囊性肾发育不良
 - 肾组织被大小不等的囊替代
 - 受累肾是无功能的
 - 单侧多囊性肾发育不良，羊水量及膀胱是正常的
 - 双侧多囊性肾发育不良见不到膀胱或羊水
 - 双侧性占 20%
 - 对侧的肾畸形（非多囊性肾发育不良）占 40%
 - 如果严重（肾未发育），也可导致无尿生成
- 双侧输尿管肾盂连接处梗阻
 - 肾盂肾盏的扩张在输尿管肾盂连接处突然终止
 - 如果产前 AP 直径 > 10 mm，则肾功能受损的风险增加
 - 10% 为双侧的
 - 可进行性，引起完全的梗阻伴有膀胱“缺失”和无羊水
- 双侧肾发育不全
 - 无可证实的肾组织
 - 肾窝处扁平、盘状的肾上腺
 - 胎儿膀胱内无尿液
 - 无羊水
- 常染色体隐性多囊性肾
 - 双侧、增大的、强回声的肾
 - 可以看到正常的低回声的肾皮质
 - 寻找环绕有回声的肾髓质周围薄的低回声
 - 膀胱的充盈程度和羊水量随疾病的严重程度变化

不常见诊断的有用线索

- 严重的胎儿宫内发育迟缓
 - 胎盘功能不全是最常见的原因
 - 通常为迟发的、不对称的胎儿宫内发育迟缓
 - 高阻力胎盘灌注
 - 返回胎儿的血液分流至脑血管循环和冠状动脉循环
 - 肾灌注 ↓ 导致尿液产生 ↓ → 膀胱“缺如” + 羊水过少

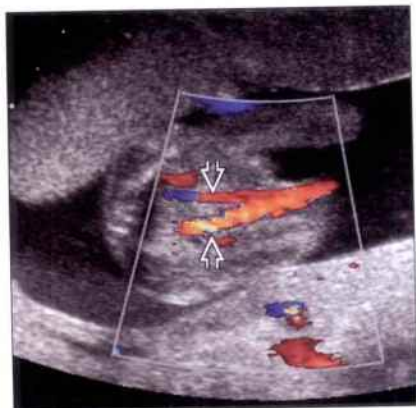
• 双胎输血综合征

- 单绒毛膜双胎伴有胎盘处动、静脉吻合
- 供血胎儿部分灌注受血胎儿
- 胎儿大小通常不一致
 - 供血胎儿小，受血胎儿大
- 供血胎儿：血量减少→尿液产生↓→膀胱“缺如”+羊水过少
 - 羊膜紧紧地附着胎儿，表现为“收紧-包绕”
 - 可以看起来像悬挂于子宫壁上
- 受血胎儿：多血的，羊水过多，有水肿的风险
- 膀胱中存在尿液对双胎输血综合征的分期很重要
 - 1期：供血胎儿膀胱可见，多普勒正常
 - 2期：供血胎儿膀胱空虚，多普勒正常
 - 3期：供血胎儿膀胱空虚，多普勒异常
 - 4期：受血胎儿水肿
 - 5期：胎儿之一死亡

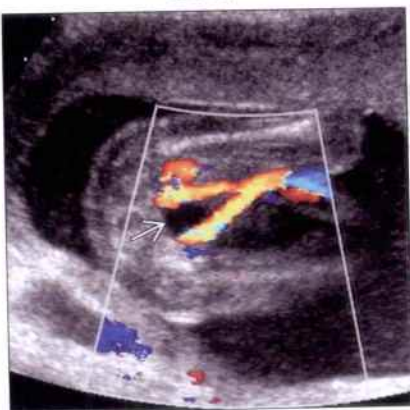
罕见诊断的有用线索

- 膀胱破裂
 - 最初的超声表现为膀胱显著增大
 - 破裂导致尿性腹水
 - 减压后的膀胱壁表现增厚
- 膀胱外翻
 - 腹壁闭合失败导致其后面的膀胱壁暴露在外
 - 产前超声显示膀胱缺如是最相符的发现
 - 软组织肿块 / 腹壁不规则，位于脐带插入处下方
 - 没有像泄殖腔外翻时肠管突出
- 泄殖腔外翻
 - 系列畸形由泄殖腔外翻发展而来
 - 没有正常的膀胱
 - 低位腹壁缺损
 - 肠管疝入至两裂片状的膀胱中
 - 缺损上部形成脐膨出
 - 生殖器异常：男性可能有阴囊对裂和阴茎裂

正常的



正常的



(左图) 横切面彩色多普勒超声显示双侧脐动脉 \rightarrow 。这是胎儿膀胱的解剖标志，但没有看到膀胱。正常的羊水和肾提示不太可能存在畸形

(右图) 7分钟后横切面彩色多普勒超声显示膀胱 \rightarrow 开始充盈，证明胎儿确实是正常的。检查过程中，膀胱的表现常发生变化。

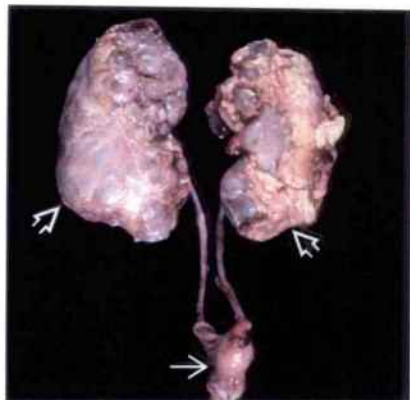
双侧多囊性肾发育不良

(左图) 冠状切面超声显示双侧肾大, 呈囊性 \Rightarrow , 膀胱应在的位置没有充盈的膀胱 \Rightarrow 。多囊性肾发育不良时肾是没有功能的, 因此没有尿液产生。没有羊水导致肺发育不良, 肺发育不良是致死性的



(右图) 另一病例的大体病理标本, 显示双侧, 增大的、囊性的肾 \Rightarrow , 膀胱 \Rightarrow 闭锁。无尿时因膀胱不充盈, 即使存在也看不到

双侧多囊性肾发育不良



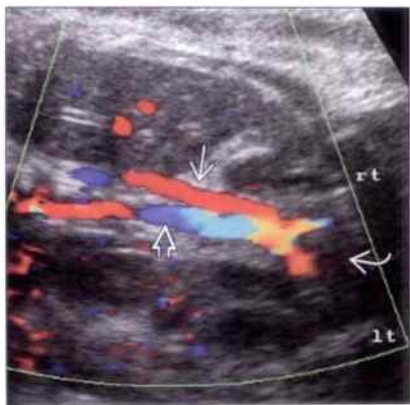
双侧输尿管肾盂连接处梗阻

(左图) 横切面超声显示双侧, 严重的输尿管肾盂连接处梗阻导致羊水过少。输尿管肾盂连接处梗阻的宫内发展过程是可变的, 肾盂 $>10\text{mm}$ 的病例变化可能更明显



(右图) 冠状切面彩色多普勒超声显示腹主动脉 \Rightarrow 和下腔静脉 \Rightarrow , 没有肾动脉和肾静脉。没有羊水, 且膀胱“缺失” \Rightarrow

双侧肾发育不全



常染色体隐性多囊性肾

(左图) 常染色体隐性多囊性肾胎儿的冠状切面超声, 显示双侧增大的, 强回声的肾 \Rightarrow , 肾功能缺乏, 导致膀胱缺失 \Rightarrow , 无羊水



(右图) 严重的, 早发的, 不对称性宫内发育迟缓胎儿的矢状切面超声, 显示无羊水, 但脊柱 \Rightarrow 及骨盆 \Rightarrow 可见; 膀胱中无尿液。胎盘有大量的纤维素沉积, 导致严重的胎盘功能不全

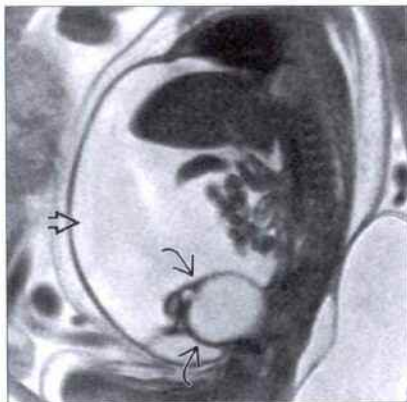
严重的宫内发育迟缓



双胎输血综合征



膀胱破裂



(左图) 双胎输血综合征供血儿矢状切面超声, 显示羊水过多 \Rightarrow 。由于胎膜 \Rightarrow 紧紧地“收缩、包绕”, 胎儿被悬挂在子宫壁上。膀胱 \Rightarrow 内无尿液。这例至少是TTTS 2期

(右图) 矢状切面MRI T₂WI相, 显示由于尿性腹水 \Rightarrow 造成腹部扩张。减压后的膀胱 \Rightarrow 壁厚, 是重度扩张的后遗症。存在多发的其他畸形

膀胱外翻



泄殖腔外翻



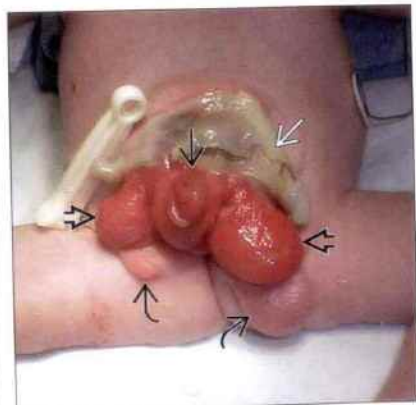
(左图) 胎儿下腹部矢状切面超声, 显示脐带插入处正常 \Rightarrow 。膀胱未显示, 前腹壁轮廓不规则的强回声 \Rightarrow , 代表暴露的膀胱后壁。羊水正常

(右图) 矢状切面超声显示膀胱缺失 \Rightarrow , 在脐带插入处 \Rightarrow 下方的腹壁缺损伴肠管翻出 \Rightarrow , 典型的泄殖腔外翻的表现

泄殖腔外翻



泄殖腔外翻



(左图) 泄殖腔外翻胎儿的MRI矢状切面T₂WI相像, 显示低位腹壁缺损 \Rightarrow , 看不到膀胱 \Rightarrow 。羊水 \Rightarrow 正常

(右图) 与左图为一病例。临床照片显示脐部腹壁裂开 \Rightarrow , 伴有肠管 \Rightarrow 疝入外露的两裂片的膀胱 \Rightarrow 中。同时有阴囊对裂 \Rightarrow

鉴别诊断

常见

- 隔离肺（与肾上腺肿物相似）
- 神经母细胞瘤

罕见（但重要）

- 肾上腺出血

重要信息

鉴别诊断要点

- 仔细寻找肾上腺
 - 神经母细胞瘤和出血都可牵涉肾上腺，然而无血管的凝血块是与之分开的
- 正常的肾上腺表现为“冰激凌三明治”
 - 皮质呈低回声，髓质呈高回声

常见诊断的有用线索

- 隔离肺（与肾上腺肿物相似）
 - 10% ~ 15% 在膈下
 - 左侧居多
 - 胃泡向前移位
 - 典型的高回声实质性肿物
 - 可能看到小的囊性区域
 - 与肾上腺分开
 - 彩色多普勒对诊断很重要
 - 寻找从腹主动脉分出的主要滋养血管
 - 通常在妊娠中期出现
- 神经母细胞瘤
 - 既可为囊性也可为实性

- 近似相等的发生率
- 60% 在右侧
- 肿物侧没有明确的肾上腺
- 肾向下移位
- 彩色多普勒可显示弥散的新生血管，但没有主要的滋养血管
- 常见于妊娠晚期
- 实性肿物更易于转移
 - 胎儿期转移灶最常见于肝脏
 - 大的肿物或转移灶可引发水肿
- 囊性肿物常为混合性的，有厚的分隔

罕见诊断的有用线索

- 肾上腺出血
 - 据报道胎儿期可发生，但不常见
 - 既可以是实性也可以是囊性
 - 声像图表现随出血的进展而变化
 - 随时间推移可消退
 - 肿物内没有彩色血流
 - MR 可明确是否为血凝块

其他重要信息

- 在宫内的过程中，神经母细胞瘤可有变化，但通常预后较好
 - 胎儿总生存率 > 90%
 - 肿物可保持稳定，甚至可自发消退
 - 囊性肿物预后最好，可以表现为自发消失的肿物
 - 大多数的病例发展为水肿甚至死亡

隔离肺（与肾上腺肿物相似）



隔离肺（与肾上腺肿物相似）

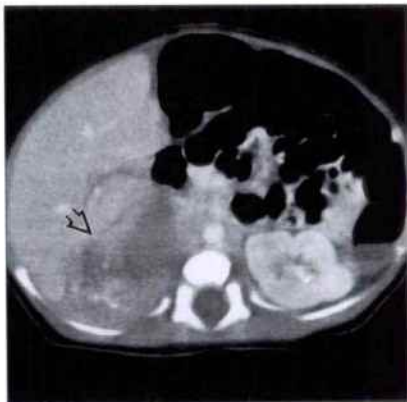
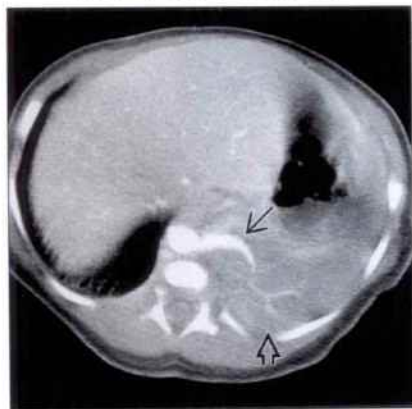


（左图）冠状切面超声显示实性为主的肿物（游标），与肾→分开。使用多普勒以寻找主要的供血血管

（右图）分娩后矢状切面超声显示同样的肿物→，与肾上腺分界清楚→。手术切除证实是隔离肺

隔离肺 (与肾上腺肿物相似)

神经母细胞瘤

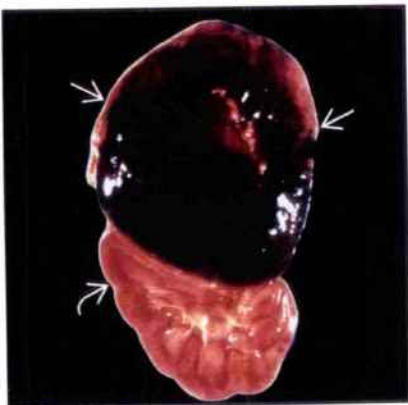


(左图) CECT 横切面显示新生儿左肾上腺区肿物[黑箭头], 有主要的供血血管[白箭头]。这是隔离肺的重要发现。

(右图) 新生儿横切面 CECT, 显示右侧肾上腺区肿物[黑箭头], 呈非均匀强化, 无供血血管。穿刺组织学活检证实为神经母细胞瘤。

神经母细胞瘤

神经母细胞瘤



(左图) 矢状切面超声显示大的、实性的肾上腺区肿物[黑箭头], 使肾[白箭头]向下移位。另外, 肝内有多发的神经母细胞瘤转移灶。

(右图) 与左图为同一病例。尸检标本显示大的、实性的肾上腺肿物[黑箭头], 压迫肾上腺[白箭头]。与超声表现相符。

肾上腺出血

肾上腺出血



(左图) 冠状切面超声显示位于肾上腺上极的囊肿[黑箭头]。很难确定是肾上腺还是肾脏来源肿物, 但同侧没有看到正常的肾上腺。胎儿 MR 证实为肾上腺出血。

(右图) 分娩后婴儿横切面超声显示肾上腺[黑箭头]轻度增大, 伴有残余的低回声区域[白箭头]。随访观察, 最后完全消退。这是典型的肾上腺出血。

鉴别诊断

常见

- 阴蒂增大
- 小阴茎

不常见

- 尿道下裂

罕见（但重要）

- 泄殖腔外翻 / 畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 产前准确诊断困难
 - 产前不能判断性别
 - 羊膜穿刺遗传学检查有助于诊断
 - 仔细寻找其他异常
- 与染色体非整倍性综合征相关
 - 13 三体
 - 三倍性
 - 染色体缺失 / 易位
 - 综合征
 - Smith-Lemli-Opitz 综合征
 - Prader-Willi 综合征
- 异常的激素影响
 - 女性假两性体 (46, XX)
 - 雄核过度发育
 - 先天性肾上腺增生
 - 男性假两性体 (46, XY)
 - 对睾酮的异常反应
 - 睾酮生产不足
 - 真两性体
 - 极其少见

- 遗传学为女性伴有 Y 染色体
- 嵌合体 (46, XX/46, XY)
- 混合性或完全的性腺发育不全
 - 可变的染色体组型（通常是嵌合体）

常见诊断的有用线索

- 阴蒂增大
 - 当轻度时是自发性的
 - 增大的阴蒂位于两片唇褶之间
 - 可能是假性的阴茎
 - 在矢状切面上阴蒂指向下方
 - 可助于与小阴茎鉴别，小阴茎指向头侧
- 小阴茎
 - 通常伴有隐睾
 - 阴囊是空的，假性的阴唇
 - 可能与阴蒂增大看起来相同

不常见诊断的有用线索

- 尿道下裂
 - 尿道开口于阴茎的腹侧
 - 常伴有生殖器异常
 - 小阴茎
 - 痛性阴茎勃起（弯曲的阴茎）
 - 隐睾

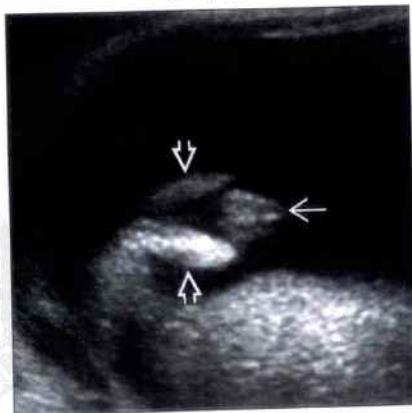
罕见诊断的有用线索

- 泄殖腔外翻 / 畸形
 - 脐下方腹壁缺损
 - 膀胱缺失
 - 膀胱呈两片状外翻
 - 耻骨联合张开
 - 外生殖器明显异常
 - 阴茎对裂，阴囊裂开，隐睾
 - 阴唇裂开，重复的苗勒管结构，阴道异常

阴蒂增大

小阴茎

（左图）横切面超声显示阴蒂增大 \Rightarrow ，位于两片唇褶 \Leftarrow 之间。羊膜腔穿刺检查结果是 46, XX。分娩时发现时阴蒂轻度增大，未予处理。



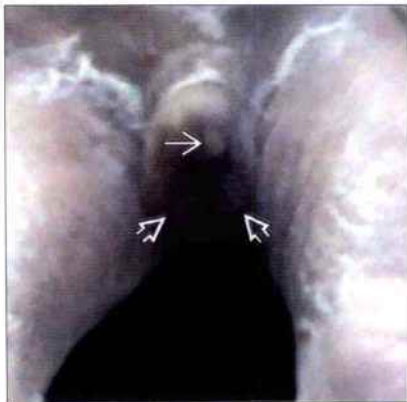
（右图）横切面超声显示阴茎小 \Rightarrow ，位于阴囊和空虚的阴囊 \Leftarrow 之间，看起来似假性的阴唇。胎儿同时存在心脏缺陷和脑积水。染色体组型是 46, XY。



小阴茎



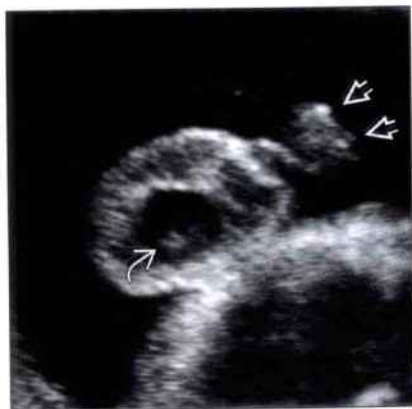
小阴茎



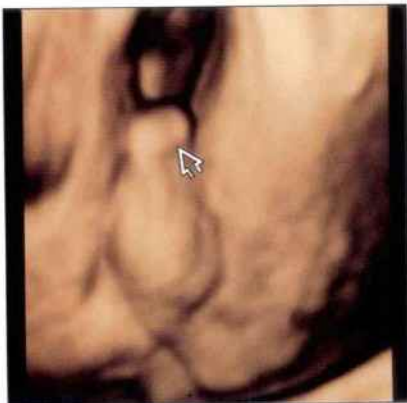
(左图) 13三体的女性胎儿横切面超声, 显示不确定的外生殖器。此例很难说是小阴茎还是阴蒂增大。胎儿同时有其他严重畸形

(右图) 与左图为同一病例。胎儿病理学检查显示为小阴茎和空阴囊。小阴茎常看到伴有隐睾

尿道下裂



尿道下裂



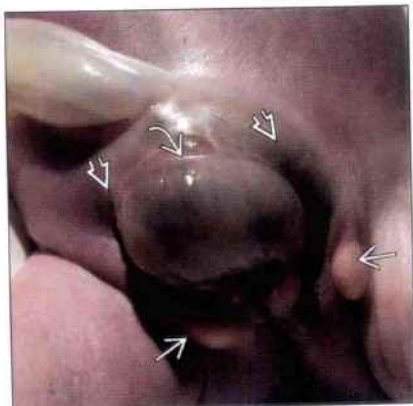
(左图) 32周的外生殖器不确定的胎儿, 在20周时横切面超声显示单侧下降的睾丸, 周围是液体。另外, 阴蒂的尖端是钝的, 更像正常的蜡烛状。变钝的声像图表现提示尿道下裂

(右图) 三维超声证实阴蒂尖端变钝。同时, 阴蒂的尖端轻度向腹侧弯曲。这些表现在分娩后得到证实

泄殖腔外翻/畸形



泄殖腔外翻/畸形



(左图) 泄殖腔外翻, 染色体组型为女性的胎儿横切面超声, 显示异常的大阴唇褶

(右图) 胎儿出生后临床照片, 显示低位腹壁缺损和张开的大阴唇。阴道闭锁, 裂开的、表面化的膀胱黏膜和正中线的脐膨出是泄殖腔外翻的标志

鉴别诊断

常见

- 睾丸鞘膜积液

不常见

- 睾丸扭转
- 腹股沟疝

重要信息

常见诊断的有用线索

- 睾丸鞘膜积液
 - 单纯睾丸鞘膜积液
 - 无回声的液体
 - 无回声液体呈“半月”形环绕睾丸
 - 大量的睾丸鞘膜积液可完全环绕睾丸
 - 可单独或部分生殖器水肿
 - 2/3 是单侧的, 1/3 是双侧的
 - 睾丸正常
 - 通常为暂时的发现, 多数出生后消失
 - 复杂睾丸鞘膜积液
 - 液体内有线状 / 灶状回声
 - 提示为继发性过程: 出血, 睾丸梗死 / 扭转

不常见诊断的有用线索

- 睾丸扭转
 - 睾丸可大 (急性) 可小 (慢性)

- 回声多变
 - 水肿时呈弥漫性低回声
 - 梗死时回声不均
- 阴囊水肿
- 因出血或炎症反应导致复杂睾丸鞘膜积液
- 变异的出血双环征: 出血被包在两处空间内
 - 在脏层和顶端的鞘膜之间
 - 在鞘膜和阴囊之间
- 多普勒帮助很少, 除非在正常睾丸内有明显的血流
- 腹股沟疝
 - 肠管疝入腹股沟管
 - 囊性 / 强回声肿物位于阴囊内
 - 寻找肠蠕动
 - 通常有睾丸鞘膜积液
 - 寻找肿物周围的正常睾丸

其他重要信息

- 正常的睾丸在 25 - 32 周时下降
- 腹膜腔扩展形成鞘状突帮助睾丸下降
 - 正常消退形成鞘膜腔
 - 如果持续存在则形成睾丸鞘膜积液
 - 持续存在的鞘状突有形成腹股沟疝的风险
- 通常复杂睾丸鞘膜积液时应考虑扭转
 - 当宫内诊断睾丸扭转时, 睾丸很少能被复位

睾丸鞘膜积液

睾丸鞘膜积液

(左图) 横切面超声显示双侧的、不对称的单纯睾丸鞘膜积液。睾丸→向后移位。新生儿检查时积液自发消失, 阴囊恢复正常

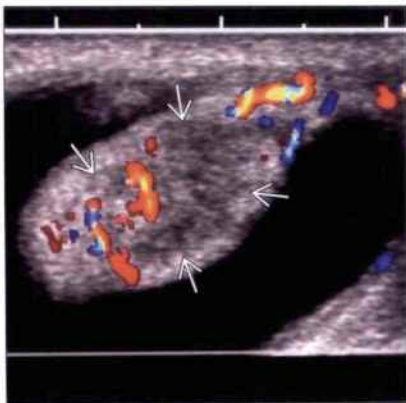


(右图) 阴囊矢状切面超声显示由腹水扩展至开放的鞘膜突→导致的睾丸鞘膜积液→。→表示阴茎

睾丸扭转



睾丸扭转



(左图) 胎儿阴囊冠状切面超声显示右侧睾丸鞘膜积液, 积液内可见回声 \Rightarrow , 提示与出血或炎性改变有关

(右图) 分娩后矢状切面彩色多普勒超声, 显示右侧睾丸增大伴有低回声的无血管区域 \Rightarrow , 与间断的扭转所致梗死有关, 左侧睾丸正常

睾丸扭转



睾丸扭转



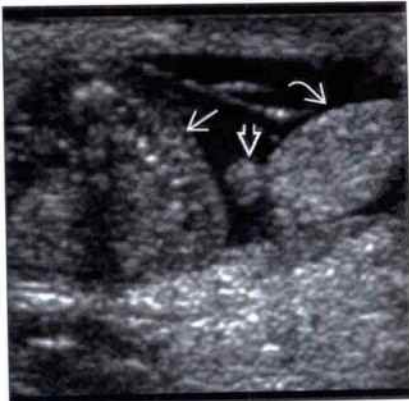
(左图) 新生儿横切面多普勒超声检查, 发现模糊的、肿胀的阴囊, 横切面能量多普勒超声显示睾丸内无血流, 呈不正常的均质性改变 \Rightarrow

(右图) 睾丸切除后的大体病理, 显示因宫内睾丸扭转导致的睾丸出血梗死

腹股沟疝



腹股沟疝



(左图) 胎儿阴囊横切面超声, 显示双侧单纯的睾丸鞘膜积液。阴囊内的液体有助于发现邻近右侧睾丸 \Rightarrow 的软组织肿物 \Rightarrow

(右图) 分娩后矢状切面超声, 显示肠管 \Rightarrow 邻近正常的睾丸 \Rightarrow 和附睾 \Rightarrow 。检查过程中见到蠕动证实肠管疝出

第7章

肌肉骨骼

胎儿姿势 / 活动异常	7-2
轻度的股骨 / 肱骨短小	7-8
严重的肢体短缩	7-12
成角骨骼	7-18
异常骨化	7-24
桡侧列畸形	7-26
足部异常	7-30
指 (趾) 异常	7-36
多指 (趾) 畸形	7-40
并指 (趾) 畸形	7-42

鉴别诊断

常见

- 脊柱裂
- 18 三体
- 关节弯曲, 运动不能序列征
- 胎儿受限

不常见

- 体蒂异常
- 尾部退化序列
- 胎儿缺氧 / 严重张力减退
- 羊膜带
- 胎儿颈部肿物
- 关节错位
- 脊柱分节异常

罕见 (但重要)

- 枕骨裂露脑畸形
- 多发性翼状膜综合征

重要信息

鉴别诊断要点

- 体位异常
 - 这种异常的体位是固定的吗, 或者胎儿活动后能恢复正常吗?
 - 这种异常的体位伴有明显的畸形吗?
- 胎儿活动异常
 - 这种活动异常是一直递增的, 还是急性改变?
 - 有无关节弯曲的证据?
 - 有无相关的羊水过少、羊水过多、骨量减少、水肿 / 积水?
 - 胎儿发育是否正常
 - 通过听觉刺激能否引发出正常的活动?
 - 正常睡眠周期 vs 病理性活动丧失

常见诊断的有用线索

- 脊柱裂
 - 下肢活动缺乏伴有足畸形 ± 脑室扩张
 - 异常的头颅形状 (“柠檬”头), 伴有异常的颅后窝 (“香蕉”征)
- 18 三体
 - 可以看到多处关节弯曲
 - 严重的对称性的发育迟缓和常见的多发畸形
- 关节弯曲, 运动不能序列征
 - 固定的多发关节挛缩, 通常很严重
 - 由于运动不能导致关节畸形

- 双侧的, 对称的
- 严重时上肢和下肢可同等受影响或不协调
- 由于吞咽功能下降导致羊水过多
- 皮肤水肿、骨量减少、弗朗克积水通常晚期才出现, 尤其是在致死性病例中
- 胎儿受限
 - 多胎妊娠
 - 因拥挤导致胎儿姿势异常
 - 真正的畸形可导致姿势异常 (畸形足、斜颈、斜头畸形)
 - 子宫肌瘤
 - 大的黏膜下肌瘤或多发小的肌瘤
 - 子宫畸形
 - 伴发胎位不正
 - 严重的羊水过少
 - 胎膜早破
 - 双胎输血综合征
 - 严重的胎儿宫内发育迟缓, 泌尿生殖器畸形

不常见诊断的有用线索

- 体蒂异常
 - 严重的体位异常
 - 脊柱侧弯合并罕见的四肢与躯干成角
 - 缺少自由漂浮的脐带
 - 可见大的腹壁或胸壁裂缺损, 缺损通常与胎盘附着
- 尾部退化序列
 - 骶骨缺失并下肢发育不全
 - 腿保持固定于 “佛陀” 状, 或 “十字交叉” 状
 - 更常见于糖尿病控制不良时
- 胎儿缺氧 / 严重张力减退
 - 胎儿呼吸功能下降或缺失, 躁动
 - 增加了胎儿 / 新生儿窒息、神经系统损伤、癫痫发作的风险
 - 严重的胎盘功能不全可导致胎儿慢性缺氧
 - 胎儿宫内发育迟缓, 羊水过少
 - 多普勒异常: 静脉导管搏动, 舒张期无血流或血流反向
 - 急性缺氧的原因
 - 胎盘早剥
 - 严重的母体低氧血症 (外伤, 心搏、呼吸骤停, 窒息)
 - 严重的张力减退: 可以是急性的或慢性的
 - 颈部过度伸展或过度屈曲
 - 通常由于潜在的神经系统畸形所致

- 羊膜带
 - 广泛的断裂带，常伴有姿势异常
 - 胎儿可能看起来受拘束
 - 羊膜腔内可看到羊膜带
- 胎儿颈部肿物
 - 胎儿颈部姿势异常可进行性加重
 - 胎儿吞咽功能下降→羊水过多加重→增加气道梗阻的风险
 - 甲状腺肿
 - 大的甲状腺肿可使胎儿颈部过度伸展
 - 通过矢状切面来评价头部和颈部的姿势，如果观察到是正常的颈部弯曲状态，分娩方式或气道在分娩时不太可能受到影响
 - 水囊状淋巴管瘤
 - 大的、不对称的肿物导致明显的头颈部体位异常
- 关节错位
 - 较常见于髋关节和膝关节
- 脊柱分节异常

半椎体、无脊柱分节、肋骨畸形伴脊柱侧弯

罕见诊断的有用线索

- 枕骨裂露脑畸形
 - 由于颈部过度伸展致使头颈部持续的“占星师”姿势，神经管畸形
 - 其他常见畸形
- 多发性翼状膜综合征
 - 固定的关节挛缩伴有体位异常
 - 超声观察不到翼状膜
 - 致死型中存在水囊状淋巴管瘤和水肿

其他重要信息

- 水肿和羊水过多关节弯曲证实有致死的高风险
- 如果胎动减少或消失，寻找证据以判断是急性还是慢性
 - 如果是急性的，胎儿可能出现缺氧，及时分娩可保住胎儿性命
- 如果体位异常，需评价相关的胎儿或子宫异常，以确定导致体位异常可能的原因

脊柱裂



脊柱裂



(左图) 中期妊娠胎儿矢状切面超声，显示一个囊状结构→覆盖了增大的骶骨，此例是脊髓脊膜膨出→

(右图) 足月新生儿临床照片，显示骶部神经管畸形。注意双侧脚蹼弯曲→，腿部肌肉萎缩→，保持一个异常的姿势

18 三体

(左图) 典型的 18 三体伴有
关节弯曲病例的经腹超声。
显示双手 \rightarrow 持续异常朝
向手腕的方向。双腿保持伸
展，左足内翻



18 三体

(右图) 18 三体引产儿临床
照片。可看到多处关节挛缩
 \rightarrow ，关节弯曲。同时还有
大的脐膨出 \rightarrow



关节弯曲，运动不能序列征

(左图) 中期妊娠胎儿超声，
显示固定的伸展的膝关节
 \rightarrow 和足内翻 \rightarrow 。双上肢和
双下肢均受累



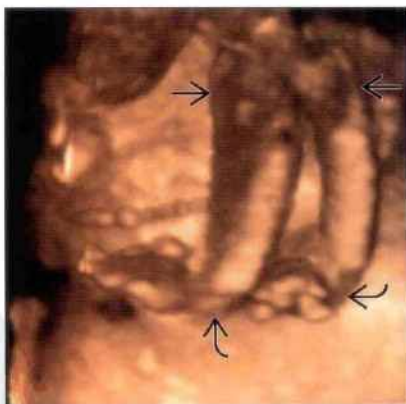
关节弯曲，运动不能序列征

(右图) 另一肌发育不全婴
儿临床照片，显示屈曲的腕
关节 \rightarrow ，过度伸直的肘部
 \rightarrow 和严重萎缩的双手 \rightarrow 。
下肢正常



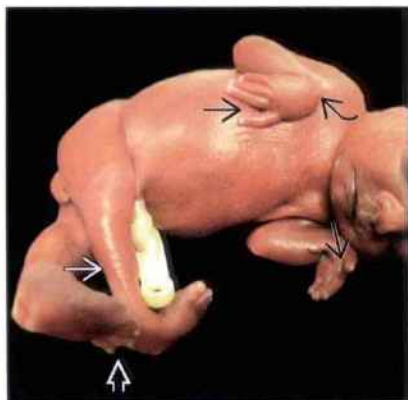
关节弯曲，运动不能序列征

(左图) 另一中期妊娠关节
弯曲，运动不能序列征胎儿
的三维超声矢状切面，显示
过度伸展的膝关节 \rightarrow ，同
时可看到双侧的足内翻 \rightarrow 。
有羊水过多



关节弯曲，运动不能序列征

(右图) 同一 23 周引产胎
儿的临床照片。注意萎缩的
双脚 \rightarrow 和足内翻 \rightarrow 。腕关
节是屈曲的 \rightarrow ，手指呈伸展
状，同时第 2、3 指间存在
蹼状 \rightarrow



胎儿受限



胎儿受限



(左图) 双胎输血综合征供血胎儿的冠状切面超声, 显示羊水过少。由于缺少羊水和羊膜过紧, 导致胎儿正常的活动受到限制

(右图) 肾发育不良新生儿的临床照片, 显示典型的波特面容, 包括耳位低, 小下颌, 同时存在足畸形和肌肉萎缩。无羊水造成胎儿活动受限

体蒂异常



体蒂异常



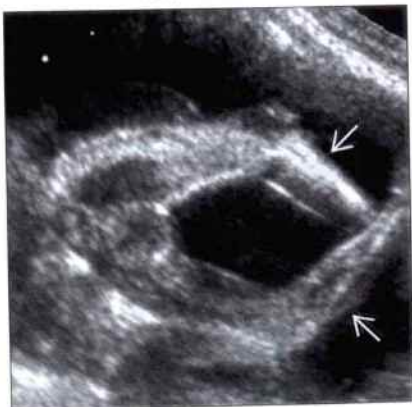
(左图) 体蒂异常的胎儿横切面超声显示广泛的胸壁、腹壁缺损, 伴有心脏异位和肝组织膨出

(右图) 早产的引产儿临床照片, 显示复杂的体壁。由于巨大的脂肪瘤, 导致明显严重的脊柱旋转侧弯。真正的缺损的腹壁附着于胎盘上。肢体正常。见不到游离的脐带

尾部退化序列



尾部退化序列



(左图) 中期妊娠伴有骶骨发育不全和尾部退化胎儿的冠状切面超声, 显示 S₆ 以下骶椎缺失

(右图) 下肢超声显示腿部呈持续屈曲和交叉姿势。这称之为“cross-legged tailor's”姿势或“Buddha”体位。胎儿存在三倍体

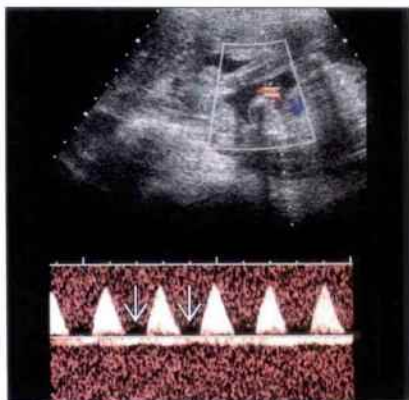
尾部退化序列

(左图) 母亲患有糖尿病, 尾部退化引产婴儿的临床照片。下肢发育不全 \square , 双腿保持“剪刀腿”姿势, 注意由于宫内缺乏运动所致胸窝处翼状膜 \square



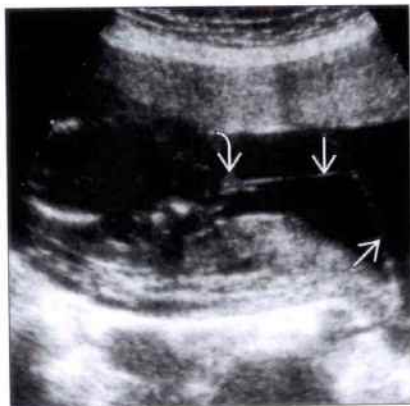
(右图) 严重的宫内发育迟缓胎儿的频谱多普勒超声, 显示舒张末期无血流信号 \rightarrow 。宫内发育迟缓胎儿脐带异常多普勒频谱与胎儿缺氧有关

胎儿缺氧 / 严重张力减退

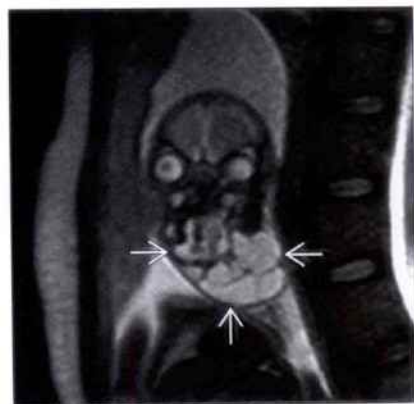


羊膜带

(左图) 中期妊娠胎儿超声, 显示多发的羊膜带 \rightarrow 。系缚于胎儿部分的羊膜带 \rightarrow 限制了胎儿的活动



(右图) MR T₂WI, 显示晚期妊娠早期的胎儿颈部前外侧大的多囊性肿物 \rightarrow 。淋巴起源的肿物侵入至胎儿口内



胎儿颈部肿物

胎儿颈部肿物

胎儿颈部肿物

(左图) 宫内诊断为大的甲状腺肿的新生儿的临床照片, 显示颈部皮肤过厚 \rightarrow 。在宫内胎儿得到成功治疗, 缓解了颈部的过度伸展



(右图) 新生儿临床照片, 显示大的水囊状淋巴管瘤 \rightarrow 。可见颈部向侧向明显屈曲



关节错位



关节错位



(左图) 中期妊娠胎儿矢状切面超声显示膝盖过度伸展。双足和腿部正常。可以看到双腿活动, 包括关节处, 但从没正常伸直过。

(右图) 与左图为同一病例。婴儿出生时下肢的侧面照片。出生后以夹板疗法和外科手术治疗膝关节脱臼。

脊柱分节异常



枕骨裂露脑畸形



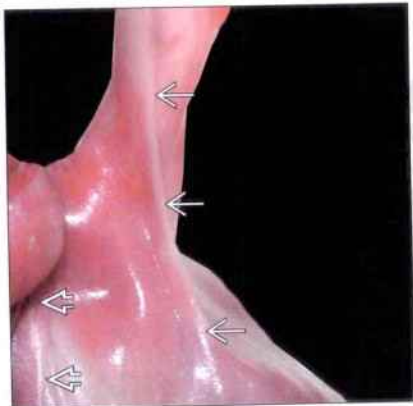
(左图) 先天性脊柱侧弯的新生儿X线照片, 显示复杂的脊柱节段异常。注意半椎体、肋骨分叉和肋骨缺如。

(右图) 早期妊娠胎儿矢状切面超声, 显示枕骨裂露脑畸形。头部直接与身体相连接, 没有明显的颈部。使得头部看起来相对身体显得过大。可以看到面骨, 但没有明显的颅骨或后脊柱成分(脊柱裂)。

枕骨裂露脑畸形



多发性翼状膜综合征



(左图) 中期妊娠引产胎儿的临床照片, 显示枕骨裂露脑畸形。注意典型的头部“占星师”姿势、短颈和神经管畸形。头部相对胎儿身体显得不相称的大。

(右图) 多发性翼状膜综合征胎儿引产后临床照片, 显示腋窝的羽翼和前颈部的翼状膜。

鉴别诊断

常见

- 自发性的
- 染色体异常
 - 21 三体
 - 特纳综合征 (XO)
- 早发宫内发育迟缓

不常见

- 杂合子软骨发育不良
- 成骨不全
- 近心段局部股骨发育不良

重要信息

鉴别诊断要点

- 股骨或肱骨短小是双侧的还是单侧不对称的?
 - 测量双侧肱骨或股骨并进行对比
 - 如果肱骨或股骨明显短小, 需考虑测量四肢
 - 更倾向于骨骼发育不良
 - 如果是单独的一侧长骨短, 则可能是那侧肢体的局部缺陷
 - 检查受累肢体的形态学, 以排除宫内肢体截肢 / 羊膜带
- 评价骨结构的形态学
 - 长骨是直的还是弯的
 - 弯曲的骨骼提示宫内骨折和 (或) 骨密度异常
 - 颅骨形状
 - 颅骨形状异常有助于骨骼发育不良的诊断
 - 骨密度
 - 晚期妊娠前宫内很难评价骨密度
 - 颅骨的成骨不全是骨密度异常的有用线索
- 很多综合征都伴有轻度长骨短小
 - 从染色体异常到多系统疾病

常见诊断的有用线索

- 自发性的
 - 如果是对称的, 且父母肢体也短, 则通常是体质上的短小
 - 可见于亚洲或西班牙血统的胎儿
 - 股骨和肱骨平均长度短于白种人或非洲人
 - 生物固有的变异在晚期妊娠时受影响最大
- 21 三体
 - 21 三体的次要标志
 - 肱骨的长度比股骨的长度更敏感

- 股骨长 (FL) 和肱骨长 (HL) 与双顶径比值
 - 预期的股骨长 = $-9.3+0.90$ (BPD)
 - 预期的肱骨长 = $-7.9+0.84$ (BPD)
 - 异常—测量的: 预期的 FL ≤ 0.91 或 HL ≤ 0.90
- 寻找 21 三体的其他标志
 - 50% ~ 70% 的 21 三体胎儿可见到 ≥ 1 项的次要标志
 - 25% ~ 30% 存在主要标志 (心脏异常、十二指肠肠闭锁等)
- 相关血清筛查和早期妊娠超声检查
 - 据报道, 胎儿血清筛查 21 三体风险的敏感性是孕妇血清筛查或整体筛查的 4 倍
 - 妊娠早期正常胎儿超声测量的 NT < 3 mm
- 特纳综合征 (XO)
 - 中期妊娠筛查时存在轻度近段肢体短小
 - 主要的、明显的表现是颈部水囊状淋巴管瘤
 - 大量的液体常位于颈部侧部和颈后部
 - 可有多发薄的分隔
 - 可存在非免疫系统水肿
 - 伴有心血管系统畸形 (60%)
 - 主动脉狭窄
 - 左心发育不全
 - 可有早期发生的对称的发育受限
- 早发宫内发育迟缓
 - 所有测量参数均同等的受影响
 - 对称性的宫内发育迟缓与非整倍体有很大关系
 - 仔细寻找相关的解剖学异常
 - 不同于非对称性宫内发育迟缓, 病因常是胎儿引起, 而不是母体 / 胎盘
 - 可以存在羊水过少
 - 尤其是在 13 三体和 18 三体的病例

不常见诊断的有用线索

- 杂合子软骨发育不良
 - 中期或晚期妊娠可见显著的长骨短小
 - 早期检查可以是正常的, 逐渐出现骨骼发育差异
 - 肱骨受累重于股骨
 - 成骨和骨形态学正常
 - 没有骨折或弓形突出
 - 寻找有助于作出诊断的其他特征
 - 大头畸形, 额部隆起
 - 胸腰段脊柱后凸
 - 三叉手

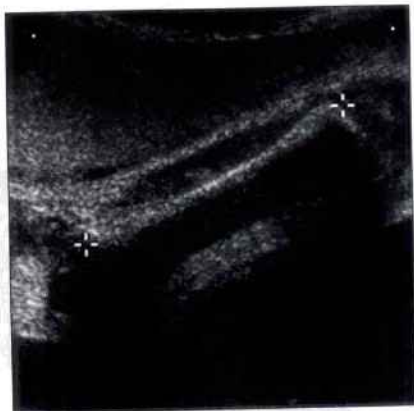
- 常染色体显性
 - 检查父母的染色体以评价再发的风险
 - 80% 是新的突变
 - 纯合子软骨发育不良是致死性的，早期就有严重的表现
- 成骨不全
 - 宫内骨折导致骨骼弯曲
 - 矿物质含量减少
 - 探头加压后颅骨可能发生人为的变形
 - 胸围小，呈“串珠”状
 - 因多发的肋骨骨折所致
 - 对于可疑的胎儿应测量所有的长骨
 - II 型成骨不全，严重的肢体短缩
 - 其他类型很少受累
 - 遗传咨询指出再发的风险
 - 多数变异常染色体显性
- 近心段局部股骨发育不良
 - 如果局部的孤立的近心段的股骨缺陷，考虑该诊断

- 单侧最常见 (80%)
- 受累股骨由于近段股骨不连续可存在内翻成角畸形
- 严重的病例可出现股骨头缺失
- 半骨盆常受累
 - 从浅的髋臼一半骨盆发育不全
- 偶尔见于腓骨发育不良或未发育
- 股骨-颜面部综合征时，与糖尿病性胚胎病理有关
 - 发现母体糖尿病时，检查其他异常
 - 尾部退化，心脏异常，脑异常等
- 依靠缺陷的严重程度和产后的临床随访，通过校正可以有很好的预后

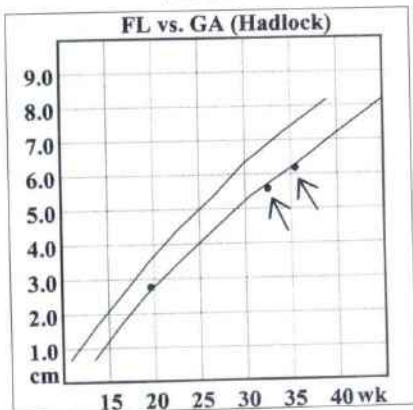
其他重要信息

- 测量过程中，如果不是在准确的测量平面，则很容易引起轻度的股骨短小
- 为了得到最准确的长度，应测量上面的股骨
- 如果一侧的股骨短小，测量对侧的股骨，以评价是否为双侧均短小

自发性的



自发性的

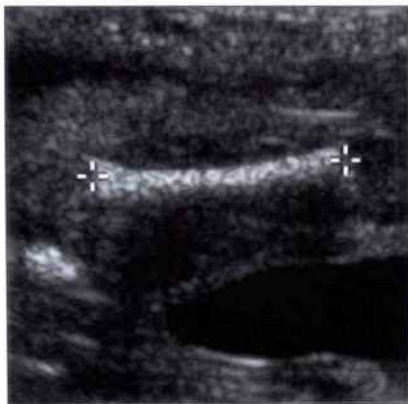


(左图) 亚洲血统的胎儿，其他方面正常。超声显示股骨相对短。32.5 周时检查，测量得的股骨长相当于标准生长曲线的 29 周大小

(右图) 同一胎儿相对于孕周 (GA) 的股骨长度 (FL) 生长曲线，显示股骨稍短。注意这种差异在晚期妊娠更显著

21 三体

(左图) 横切面超声显示股骨形态学正常 (游标处), 测值为 19.5 周大小, 然而实际上胎儿是 24 周。如果怀疑 21 三体的话, 记得要测量肱骨, 因为肱骨比股骨更易受累



21 三体

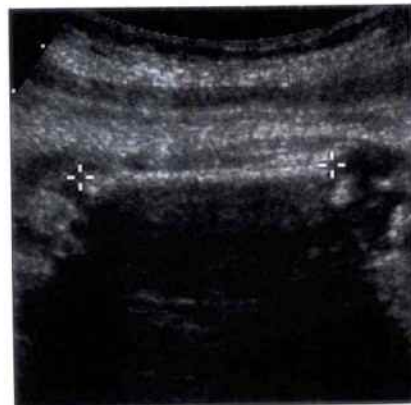
(右图) 同一胎儿的冠状切面超声显示手指弯曲 [→]。21 三体的其他表现也存在。羊水穿刺检查证实了诊断



21 三体

21 三体

(左图) 孕周 35 周胎儿横切面超声显示直的、不显著的股骨, 测值相当于 26 周



(右图) 同一胎儿矢状切面超声显示舌突出 [→], 实时超声显示舌不能完全缩回至口腔。此胎儿是 21 三体



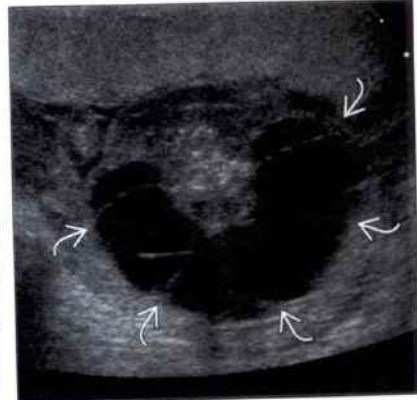
特纳综合征 (XO)

特纳综合征 (XO)

(左图) 矢状切面超声显示股骨正常 (游标处), 虽然相对于孕周测值小, 在 17 周时测值相当于 15 周大小。注意大腿 [→] 的软组织水肿



(右图) 与左图为同一病例。女婴颈椎棘突平面横切面超声显示大的囊状水囊瘤 [→], 是特纳综合征的典型表现



轻度的股骨 / 肱骨短小

早发宫内发育迟缓



杂合子软骨发育不良



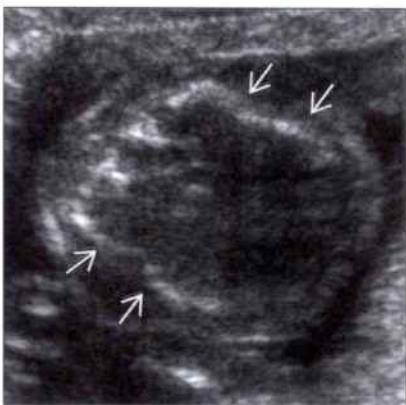
(左图) 宫内发育迟缓的胎儿股骨远端超声, 显示股骨远端骨骺骨化 \rightarrow , 提示胎儿至少32周。35.6周的胎儿股骨测值相当于33周, 肱骨测值相当于32周

(右图) 婴儿临床照片显示典型的软骨发育不良面容, 面中部扁平, 鼻梁低和朝天翘的鼻尖。注意三叉手 \rightarrow 和短小的肱骨 \rightarrow 。在宫内孕31周时测量的股骨长相当于孕24周大小

成骨不全



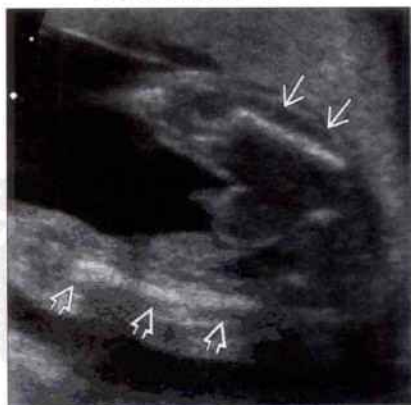
成骨不全



(左图) 横切面超声显示股骨轮廓不规则(测量处), 与多发治愈的宫内骨折相符。股骨依据成骨不全的程度可轻度至重度的短小

(右图) 与左图为同一病例。胎儿横切面超声显示胎儿肋骨呈不规则的“串珠状” \rightarrow , 也是由于多发骨折所致。同时骨质内矿物质含量不足

近心段局部股骨发育不良



近心段局部股骨发育不良



(左图) 胎儿畸形超声筛查时横切面, 显示左侧股骨 \rightarrow 同右侧股骨 \rightarrow 对比不对称

(右图) 与左图为同一胎儿。胎儿出生前后位X线片, 显示近心段股骨发育不全伴有轻度内翻成角畸形 \rightarrow , 髓白浅 \rightarrow 和股骨头移位 \rightarrow (未骨化的)。注意股骨长度也不一致 \rightarrow

鉴别诊断

常见

- 致死性侏儒
- 成骨不全
- 糖尿病性胚胎病

不常见

- 软骨生成不全
- 截肢缺陷

罕见（但重要）

- 低磷酸酶症
- 纯合子软骨发育不良
- 无肢畸形，小肢畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 肢体短缩是局限于单根骨头或单侧肢体，还是四肢？
- 长骨是轻度的短小（低于均数 1 ~ 3 个标准差）还是严重短小？
- 成骨是否正常？
- 颅骨形态正常吗？
- 有无骨折？
- 长骨是否存在成角畸形或屈曲？
- 是否存在其他结构异常？
- 是否存在水囊状淋巴管瘤或水肿？

常见诊断的有用线索

- 致死性侏儒
 - 最常见的产前诊断的致死性的骨骼发育不良
 - 羊水过多，通常很严重且进行性加重
 - I 型
 - 颅骨形态正常
 - 短肢畸形
 - “听筒”状股骨
 - 成骨正常，不伴骨折
 - 扁椎骨
 - 窄胸、短肋骨
 - 三叉手
 - 其他畸形罕见
 - II 型
 - 四叶草形头颅
 - 股骨较 I 型稍长且稍直
 - 其他特征与 I 型相似
- 成骨不全

- 多种严重的亚型
- 以产前致死性 II 型短肢畸形为主
- 所有骨骼广泛的成骨作用减低
- 宫内多发骨折
- 因骨折肋骨呈“串珠”状改变
- 因骨折骨骼呈不规则成角
- 由于颅骨骨化不良，超声可清晰显示大脑
- 糖尿病性胚胎病
 - 最常见的病因是糖尿病未得到控制
 - 病理性胚胎最常见的表现是股骨发育不全
 - 可能是严重的短缩
 - 通常为双侧，但也可能是不对称的
 - 轴前多指（趾）症
 - 其他的结构异常，常见的是中枢神经系统、心脏及骨骼
 - 尾部退化
 - 更常见于糖尿病未得到控制时
 - 骶骨发育不全，缩短的双腿保持固定，十字交叉呈“裁缝”姿势

不常见诊断的有用线索

- 软骨生成不全
 - 严重的短肢畸形
 - 脊柱的骨化作用丧失
 - 胸廓狭窄、短且肋骨呈钟形，肺严重发育不良
 - 不对称的大的颅骨，伴有正常或不全的骨化
 - 妊娠早期常出现水肿和水囊瘤
 - IA 型严重累及未骨化的脊柱和颅骨，多处肋骨骨折
 - IB 型不伴肋骨骨折
 - II 型颅骨骨化正常但脊柱未骨化
- 截肢缺陷
 - 可能影响肢体的任何部分
 - 常影响单侧肢体
 - 各种程度的肢体短缩
 - 可以是纵向的、中间的和末端的横断缺损
 - 严重缩短并横断缺损
 - 在水痘暴露史的孕妇可以看到此种畸形
 - 与羊膜带有关的肢体截断可有相似的表现

罕见诊断的有用线索

- 低磷酸酶症
 - 三个主要的亚型：围生期型，婴儿型，成人型
 - 围生期型的伴有严重的肢体短缩
 - 短肢畸形和矿质过少常很严重，常为致死性
 - 长骨薄且弯

- 颅骨可能严重的骨化不全
- 纯合子软骨发育不良
 - 常染色体显性
 - 双亲必须存在软骨发育不良
 - 1/4 后代有纯合子软骨发育不良 (致死性)
 - 1/4 可有平均身高 (未受影响的)
 - 1/2 有软骨发育不良 (杂合子)
 - 严重的肢体短缩, 妊娠中期发生
 - 胸廓非常狭窄, 伴有肺发育不全
- 无肢畸形, 小肢畸形
 - 无肢畸形: 缺少 1 个或多个的肢体
 - 罕见的四肢缺失
 - 常伴发的畸形 (心脏、口面裂、泌尿生殖系统)
 - 有肺发育不良的高风险, 围生期死亡
 - 小肢畸形: 双侧肢体近段和远段均短
 - 伴有严重的、全身的综合征

■ 围生期死亡风险高

- 海豹肢: 肢体短, 双手或双足起自邻近躯干处

其他重要信息

- 产前评价肢体短最重要的处理措施是要确定是致死性的还是非致死性的
- 肢体短缩的严重程度和胸廓的大小是最有帮助的
- 严重的肢体短缩并有证据证明有广泛的软骨发育障碍时, 通常为致死性的
- 胸廓狭窄有肺发育不全的风险
- 严重的羊水过多通常出现在致死性情况下
- 受累的类型是明确诊断的关键
 - 肢体异常是对称的还是不对称的?
 - 上肢或下肢哪个受影响更严重?
 - 双手和双足存在还是缺失, 正常还是异常?
- 注意评价其他非骨骼系统的畸形
- 寻找羊膜带

致死性侏儒



致死性侏儒

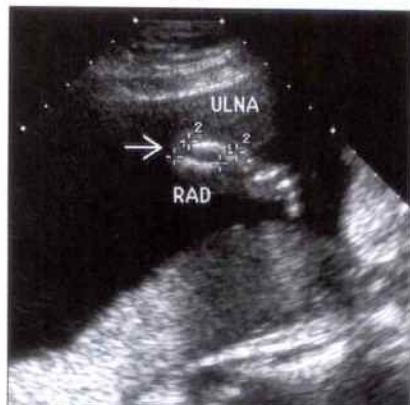


(左图) 因致死性侏儒 (TD) 胎死宫内的临床照片。可见短肢 \rightarrow 和三叉手 \rightarrow 。胸廓呈钟状 \rightarrow

(右图) 患有致死性侏儒的胎儿冠状切面超声, 显示典型的三叉手 \rightarrow

致死性侏儒

(左图) 患有致死性侏儒的胎儿妊娠中期超声, 显示前臂尺、桡骨 \rightarrow 非常短小



致死性侏儒

(右图) 患有 II 型致死性侏儒胎儿妊娠中期超声检查, 显示颅骨骨化正常, 颅顶骨突出 \rightarrow 呈典型的“四叶草”形头颅



致死性侏儒

(左图) 因 II 型致死性侏儒 (TD) 致死的婴儿的临床照片, 显示其躯干 \square , 典型的肢体短缩, 较 I 型致死性侏儒的长骨稍直一些, 同时也可以看到胸廓 \rightarrow 狭窄



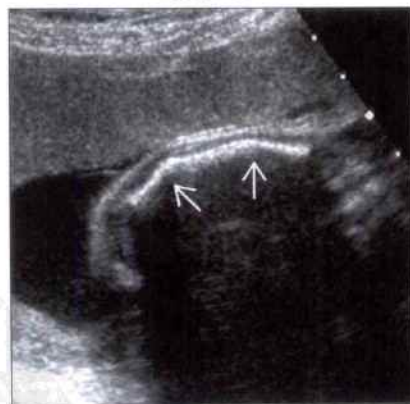
致死性侏儒

(右图) 因 I 型致死性侏儒致死的婴儿 X 线前后位片, 显示典型的“听筒状”股骨 \rightarrow , 扁椎骨 \square 和小锯齿状的髌骨翼 \rightarrow



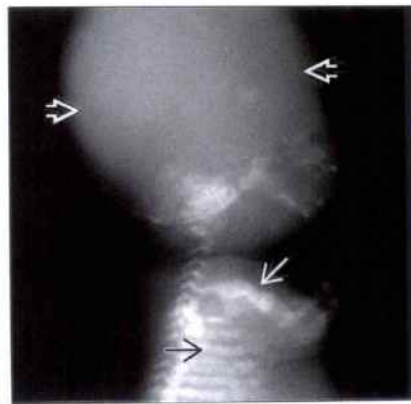
成骨不全

(左图) IV 型成骨不全胎儿妊娠晚期超声, 显示股骨成角 \rightarrow , 骨头很薄

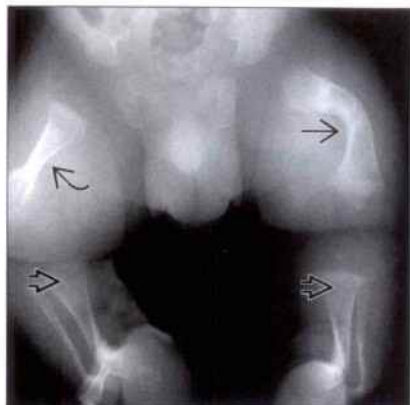


成骨不全

(右图) 因 II 型成骨不全致死的婴儿矢状面 X 线片, 显示颅骨 \rightarrow 严重骨化不全, 由于多处骨折, 肱骨 \rightarrow 短小且成角畸形, 肋骨 \square 呈典型的“串珠”样改变



成骨不全



成骨不全



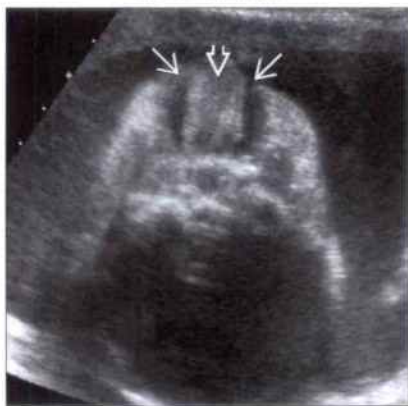
(左图) IV型成骨不全活产婴儿的前后位X线片, 显示骨盆和腿部。注意左侧股骨成角[①], 右侧股骨平直[②]。同时可看到广泛的成骨不全[③]

(右图) 患有非致死性软骨不全的胎儿横切面超声, 显示颅骨钙化不良。由于探头加压导致颅骨[④]侧面变平

糖尿病性胚胎病



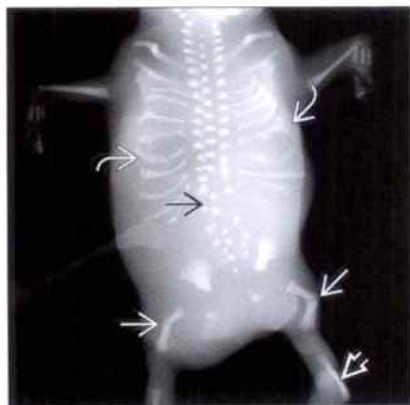
糖尿病性胚胎病



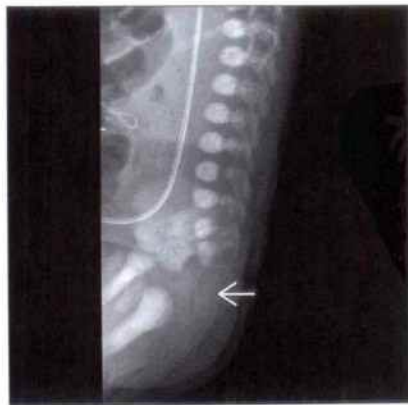
(左图) 糖尿病控制不良的母亲产下的婴儿临床照片, 显示双侧股骨发育不良[①]。同时可以看到轴前性多趾症[②]

(右图) 孕妇糖尿病控制不良, 胎儿横切面超声, 显示前脑无裂畸形, 伴有大的口面裂[③], 可以看到舌头[④]从裂部伸出

糖尿病性胚胎病



糖尿病性胚胎病



(左图) 糖尿病性胚胎病胎儿的X线前后位片, 显示严重的骨骼畸形。可以看到脊柱多个部分的异常[①]、肋骨异常[②]和股骨发育不全[③]。下肢远端胫骨明显的发育不全[④]

(右图) 糖尿病性胚胎病胎儿的X线片, 显示骶骨发育不全[⑤]。胎儿同时存在肛门闭锁和双侧股骨短缩

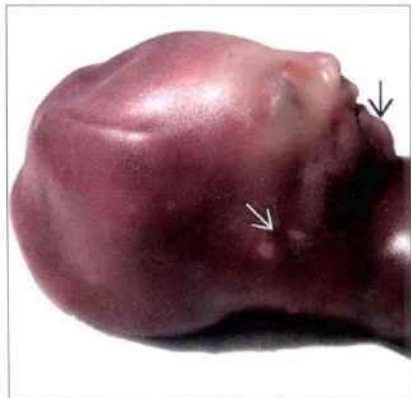
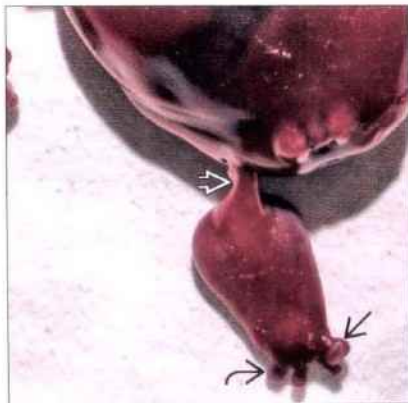
严重的肢体短缩

糖尿病性胚胎病

糖尿病性胚胎病

(左图) 糖尿病性胚胎病中期妊娠产死胎儿的临床照片, 显示严重的下肢发育不全 \Rightarrow , 和轴前多趾症 \Rightarrow , 第5、第6足趾并趾畸形 \Rightarrow

(右图) 与左图为同一病例。胎儿侧面的临床照片, 显示双侧小耳畸形 \Rightarrow 和小下颌畸形 \Rightarrow

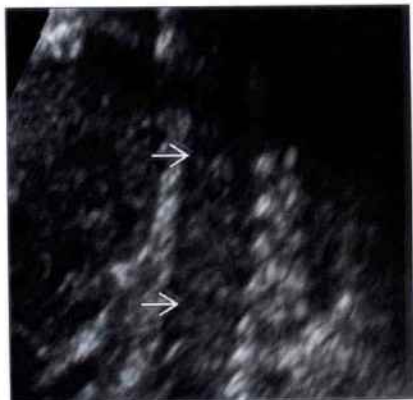
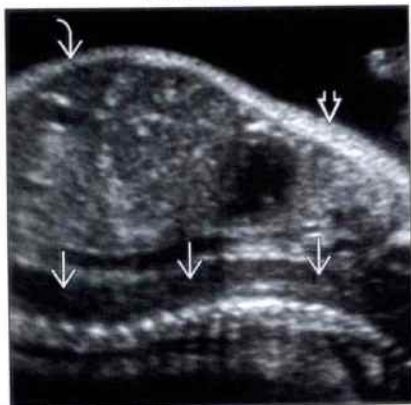


软骨生成不全

软骨生成不全

(左图) 软骨生成不全胎儿的矢状切面超声, 显示严重的脊柱骨化不良 \Rightarrow 。同时可看到胸廓狭窄 \Rightarrow 和腹部突出 \Rightarrow

(右图) 软骨生成不全胎儿的冠状切面超声, 显示脊柱 \Rightarrow 骨化不全



软骨生成不全

软骨生成不全

(左图) 因软骨生成不全死产胎儿的临床照片, 显示严重的短肢畸形 \Rightarrow 。发育不全的面中部 \Rightarrow 。不成比例的巨大的头部 \Rightarrow 和小胸廓 \Rightarrow 。这是典型的软骨发育不良

(右图) 软骨生成不全胎儿的超声, 显示严重的下肢短小。足 \Rightarrow 与小腿 \Rightarrow 等长。



严重的肢体短缩

截肢缺陷



截肢缺陷



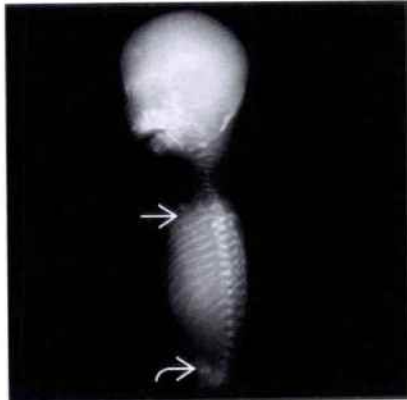
(左图) 末端横断肢体缺陷的胎儿前后位X线片, 显示烧骨 \rightarrow 和尺骨严重短缩, 手部 \hookrightarrow 缺失。此胎儿有水痘综合征。

(右图) 截肢畸形婴儿的临床照片, 显示由羊膜束带所致的胎儿肢体末端横断缺损。可看到残留的手指 \hookrightarrow 。

低磷酸酶症



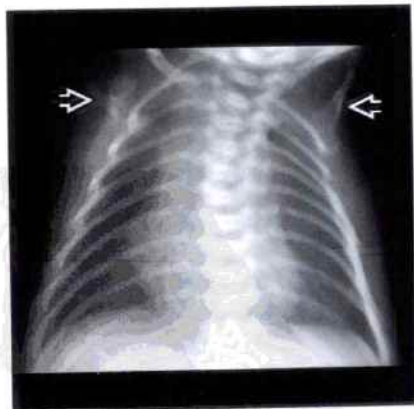
无肢畸形, 小肢畸形



(左图) 低磷酸酶症胎儿横切面超声, 显示颅骨 \rightarrow 严重的骨化不良。

(右图) 死产的胎儿矢状斜面X线片, 显示四肢缺失。肩带骨 \rightarrow 和骨盆 \hookrightarrow 严重的发育不良。四肢缺失。

无肢畸形, 小肢畸形



无肢畸形, 小肢畸形



(左图) 是胎儿胸廓的前后位X线片, 显示上肢缺失 \hookrightarrow 。存在下肢海豹肢及严重的肢体短缩。

(右图) 与左图为同一病例。婴儿的临床照片显示上肢无肢畸形。双手臂缺失 \hookrightarrow 。胸部肌肉组织发育不全且不对称 \rightarrow 。

鉴别诊断

常见

- 致死性侏儒
- 成骨不全
- 糖尿病性胚胎病

不常见

- 全身发育不全
- 肢体向后成角发育不良
- 异常的关节成角

罕见（但重要）

- 低磷酸酶症
- 胎儿外伤

重要信息

鉴别诊断要点

- 有骨折吗？
- 骨化正常吗？
- 成角位于骨干中部还是关节处？
- 远端肢体正常吗？
- 一侧肢体还是四肢均受影响？
- 肢体的两个节段均受影响吗？
- 这种异常是仅局限于长骨还是其他骨骼均受影响？
- 有其他结构异常吗？

常见诊断的有用线索

- 致死性侏儒
 - 小肢畸形
 - 正常骨化
 - 无骨折
 - 肋骨短小合并钟形胸廓
 - 扁椎骨
 - 腰部脊柱后凸常见
 - I型时存在“听筒”状股骨
 - I型时颅盖骨正常
 - II型时股骨轻度弯曲
 - II型时存在“四叶草”形头颅
 - 羊水过多，通常很严重，中期妊娠后进行性加重
 - 其畸形罕见
 - 出生后的几小时至几天内死亡
- 成骨不全
 - 骨折是明显的特征
 - 所有骨骼广泛的成骨减低

- II型（围生期死亡）存在广泛的宫内骨折和肢体畸形
- 因治愈的肋骨骨折而呈“串珠”状改变
- 颅骨因探头加压可变形
- 非致死型伴有不严重的肢体短和不多的宫内骨折
- 逐渐加重的畸形和肢体短小可能出现在III/IV型中
- III/IV型可能有孤立的股骨弯曲
- 胸廓的大小与致死性的风险相关
- 糖尿病性胚胎病
 - 未控制的糖尿病是畸形最常见的病因
 - 股骨异常很常见
 - 通常为双侧，但常不一致
 - 股骨短、成角或弯曲
 - 合并胫骨、腓骨异常
 - 轴前性多指症
 - 糖尿病性胚胎病中常见的其他结构异常
 - 心脏
 - 中枢神经系统：无脑畸形、前脑无裂畸形、脊柱裂
 - 肛门直肠畸形

不常见诊断的有用线索

- 全身发育不全
 - 股骨、胫骨、腓骨严重的成角畸形
 - 前外侧的弓形突出尤其常见
 - 肩胛骨发育不全
 - XY性反转（男性变女性）或性模糊
 - 基因为男性，表型为女性
 - 骨化正常
 - 无骨折
 - 钟形胸
 - 脊柱后侧凸
 - 妊娠早期水囊状淋巴瘤或颈项透明层增宽
 - 成角区域表面典型的皮肤凹陷
- 肢体向后成角发育不良
 - 胸廓形状正常
 - 不是很严重的长骨短小
 - 长骨成角或弯曲
 - 骨化正常
 - 无骨折
- 异常的关节成角
 - 固定的与可动的关节
 - 关节脱位，肢体远端正常

- 最常受影响的是髌关节和膝关节
- 在宫内关节尽管脱位，但关节处的运动常能观察到
- 可以是单侧也可能是双侧
- 可能伴有胎位不正
- 长期的脱位可能导致关节发育不良
- 肢体远端异常伴有有关节或近端骨骼异常
 - 通常没有关节自发的运动
 - 腕关节最常受影响，也可能是踝关节（距小腿关节）
 - 偏移的角度提示此骨头发育不良；有角度的部位朝向发育不全的部分
 - 桡骨成角伴发桡骨或拇指发育不全
 - 尺骨移位很少见，伴有尺骨发育不全
 - 胫骨、腓骨的发育或成长不全伴有固定的踝关节成角
 - 常伴发少指（趾）畸形

罕见诊断的有用线索

- 低磷酸酶症
 - 多个亚型包括围生期死亡型、婴儿型及迟发型（成人型）
 - 总的来说，发病越晚，临床过程越轻

- 颅骨骨化不足导致脑组织在超声上显示“太明显”
- 围生期死亡型主要的中期妊娠超声表现为四肢和颅骨严重的骨化不足及短肢畸形
- 总的来说，长骨薄且弯，后方声影消失
- 沿长骨骨干中部通常可见到骨刺
- 胎儿外伤
 - 没有严重的母体外伤时，胎儿外伤所致的单发骨折罕见

其他重要信息

- 评价胎儿时，应区分是成角骨骼还是成角关节
- 多处骨骼弯曲证实存在广泛的软骨营养不良
 - 肢体短缩的严重程度和胸廓的形状可预示致死性还是非致死性骨发育不良

选择性鉴别诊断思路

- 骨折的存在很重要
 - 考虑骨质脆弱的综合征，包括成骨不全和低磷酸酶症
 - 宫内骨折的严重程度和骨折数量可帮助区分是致死性还是非致死性的
 - 肋骨骨折不伴长骨骨折见于I A型软骨发育不全

致死性侏儒



致死性侏儒



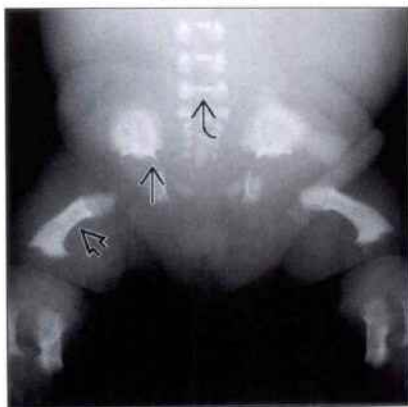
（左图）冠状切面超声显示短而弯曲的“听筒”状股骨 \blacktriangleright ，见于I型致死性侏儒（TD）

（右图）与左图为同一病例。胎儿出生后的临床照片。注意形状正常但不对称增大的颅骨 \blacktriangleright ，短肢畸形 \blacktriangleright ，小胸 \blacktriangleright 和三叉手 \blacktriangleright

成角骨骼

致死性侏儒

(左图) I型TD前后位X线片, 显示股骨短且弯曲
 [→]。注意髂骨翼[→]下方的骨刺和累积到腰椎的扁椎骨
 [→]



致死性侏儒

(右图) 致死性侏儒胎儿矢状切面超声, 显示腰椎前凸
 [→]。同时可看到椎骨明显扁平
 [→]



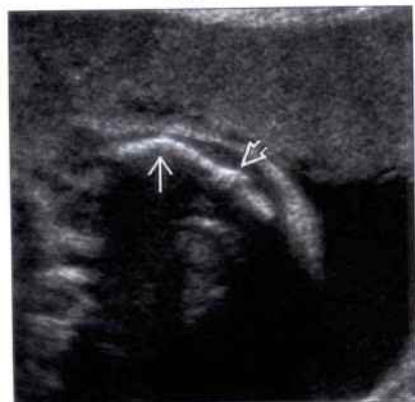
成骨不全

(左图) 矢状面X线片显示由于多处治愈的骨折肋骨呈“串珠状”改变[→], 典型的围生期致死性成骨不全。多处骨折还导致肱骨[→]和股骨[→]不规则弯曲



成骨不全

(右图) IV型成骨不全胎儿超声, 显示因骨折愈合所致股骨
 [→]弯曲并伴有骨痂形成
 [→]



成骨不全

(左图) II型致死性成骨不全婴儿的临床照片, 显示因宫内多处骨折所致下肢假关节
 [→]

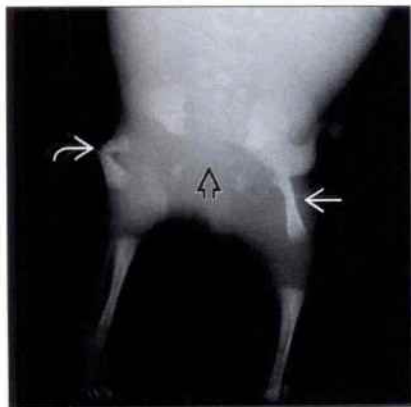


成骨不全

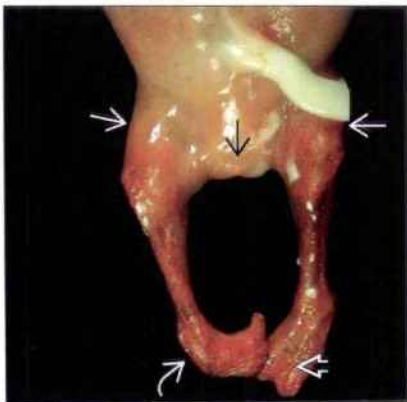
(右图) IV型成骨不全胎儿的矢状切面超声, 显示小腿
 [→]弯曲



糖尿病性胚胎病



糖尿病性胚胎病



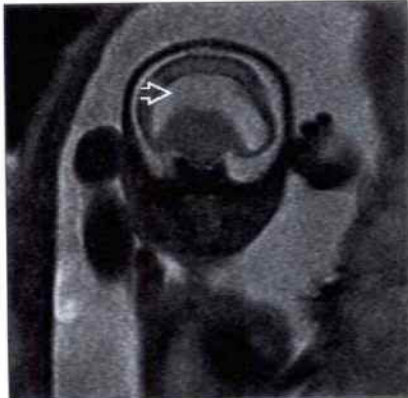
(左图) 因孕妇糖尿病控制不良而行中期妊娠引产的胎儿前后位X线片。注意双侧股骨发育不全 \rightarrow ，一侧股骨成角 \rightarrow ，尾部退化 \rightarrow

(右图) 与左图为同一病例。胎儿的临床照片除股骨发育不全 \rightarrow 外，还有肢体萎缩、足畸形 \rightarrow 和复杂的并趾畸形 \rightarrow 。外生殖器是明显的 \rightarrow ，但存在肛门闭锁

糖尿病性胚胎病



糖尿病性胚胎病



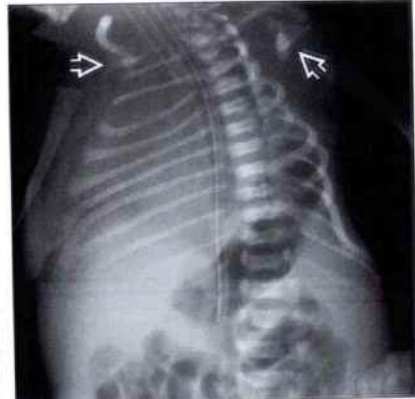
(左图) 母亲糖尿病控制不良的胎儿临床照片，显示严重的下肢畸形。股骨发育不全 \rightarrow 伴有胫骨、腓骨缺失，还可看到“踝关节” \rightarrow 异常成角和轴前性多趾症 \rightarrow

(右图) 母亲糖尿病控制不良的胎儿冠状面MR T₁WI相，显示前脑无叶无裂畸形 \rightarrow 的单侧脑室

全身发育不全



全身发育不全



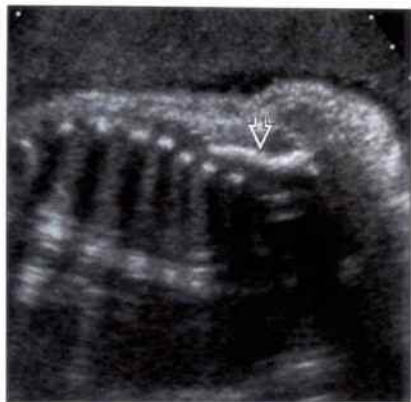
(左图) 全身发育不全的中期妊娠胎儿冠状切面超声，显示轻度的股骨干 \rightarrow 成角。骨骼骨化正常，没有骨折的证据。注意有明显的胫骨和腓骨成角

(右图) 全身发育不全的新生儿冠状斜切面X线片，显示典型的发育不全的肩胛骨 \rightarrow 。胸廓轻度呈“钟”状，骨化正常

肢体向后成角发育不良



肢体向后成角发育不良



(左图) 胎儿冠状切面超声显示股骨 \rightarrow 成角。骨化正常, 轻度短小的长骨未见骨折。出生后被诊断为肢体向后成角发育不良

(右图) 与左图为同一病例。冠状切面超声显示骨化正常的肩胛骨 \rightarrow , 可排除躯干发育不全

异常的关节成角



异常的关节成角



(左图) 超声显示胎儿尺骨 \rightarrow 缺失, 桡骨 \rightarrow 发育不全, 固定的尺骨偏离了腕关节, 手 \rightarrow 异常。缺陷是双侧的, 局限于上肢

(右图) 关节粘连胎儿出生后的临床照片, 显示指关节粘连。注意尺骨偏离了腕关节 \rightarrow , 手 \rightarrow 少指畸形。此婴儿其他部位正常

异常的关节成角



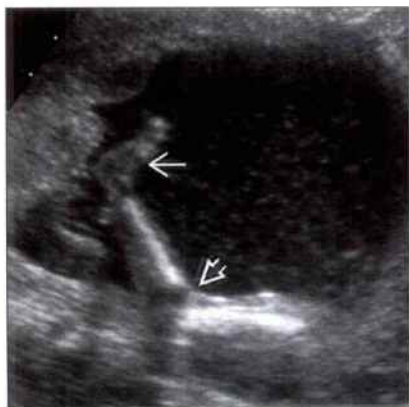
异常的关节成角



(左图) 冠状超声显示单侧腓骨半肢畸形, 合并踝关节固定侧向偏移 \rightarrow 。胫骨短且发育不全 \rightarrow , 腓骨看似缺失。可看到足部趾畸形 \rightarrow

(右图) 桡侧列缺损患儿的临床照片, 显示由于桡骨缺失导致腕关节向桡侧偏移 \rightarrow 。尺骨也发育不全。拇指好像缺如。其他手指看起来也发育不全 \rightarrow

异常的关节成角



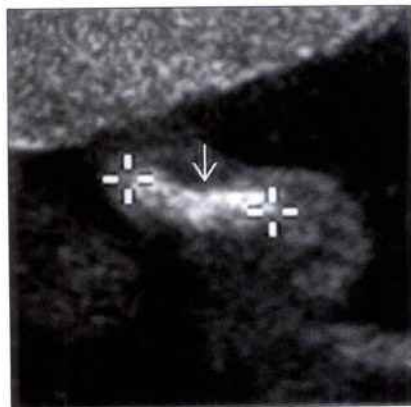
异常的关节成角



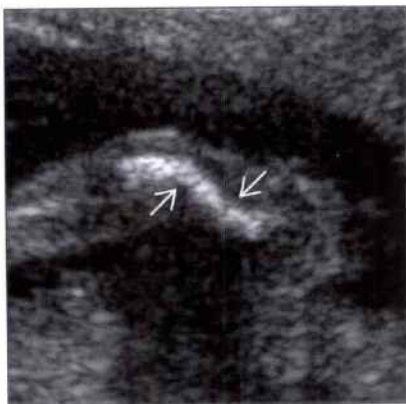
(左图) 矢状切面超声显示先天性膝关节脱位[→]合并下肢伸展过度[→]。首次注意到这些异常是在妊娠 18 周超声检查时, 胎儿的腿包括关节可见有活动, 但从未见到正常的体位。

(右图) 与左图为同一病例。胎儿出生后临床照片, 显示先天性膝关节脱位[→]。对此夹板疗法是无效的, 需要外科治疗。

低磷酸酶症



低磷酸酶症



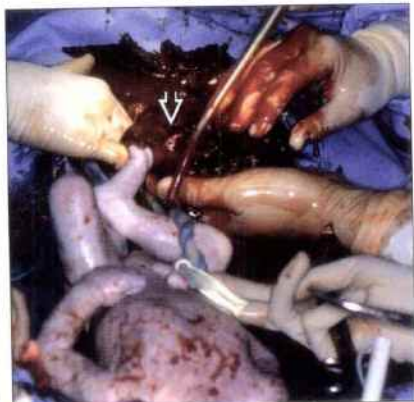
(左图) 超声显示中期妊娠胎儿弯曲的股骨[→], 婴儿期低磷酸酶症形成。在当时的孕周状态, 骨化看起来几乎是正常的。

(右图) 与左图为同一病例。胎儿中晚妊娠期冠状切面超声, 显示胫骨复杂弯曲[→]。这种异常的成角可能是由于愈合的骨折所致。

胎儿外伤



胎儿外伤



(左图) 临床照片显示由于机动车事故导致严重的母体腹部擦伤[→]。

(右图) 临床照片显示机动车事故中由于直接的母体腹部外伤所导致完全的胎盘早剥[→], 胎儿死亡。没有严重的母体外伤时, 胎儿骨折是不常见的。

鉴别诊断

常见

- 关节弯曲，运动不能序列征
- 成骨不全

不常见

- 软骨生成不全
- 软骨形成不足

罕见(但重要)

- 低磷酸脂酶症
- 骨发育不全症

重要信息

鉴别诊断要点

- 有骨折吗？
 - 是否存在骨折是鉴别诊断最重要的线索
- 骨折是广泛的还是局限于骨骼的某一部分（例如肋骨）？
- 长骨看起来短吗？
- 如果长骨短小，是短肢畸形吗？
- 长骨有成角或弯曲而不伴骨折吗？
- 成骨不全是广泛的还是局限于骨骼的某一部分？
- 包括颅骨吗？
- 胎儿运动正常吗？或者有关节弯曲/运动不能的证据？

常见诊断的有用线索

- 关节弯曲，运动不能序列征

- 缺乏运动→骨化作用减低
- 在宫内很少发生骨折，骨折可发生在出生时

• 成骨不全

- 宫内多处骨折造成围生期致死性
- 由于多处骨折肋骨呈“串珠”状改变
- 由于成骨作用减低导致颅骨可变形

不常见诊断的有用线索

• 软骨生成不全

- 大的颅骨，小肢畸形
- 脊柱和颅骨严重的成骨减低，见于 IA 和 IB 型
- 肋骨骨折见于 IA 型，而 IB 型中没有
- 颅骨骨化正常，无肋骨骨折见于 II 型

• 软骨形成不足

- 软骨发育不良序列 II 型中的部分病例，但通常不严重
- 骨折少见

罕见诊断的有用线索

• 低磷酸脂酶症

- 广泛的缺乏骨化
- 颅骨成骨差
- 小胸，短肋
- 骨折少见，但可累及肋骨，呈“佝偻病性串珠肋”表现

• 骨发育不全症

- 肱骨、腓骨、股骨严重的骨化不全；胫骨弯曲
- 窄胸，近端肢体短小

关节弯曲，运动不能序列征



(左图) 关节弯曲、运动不能序列征的中期妊娠胎儿的超声，显示紧握的手➡，注意前臂➡长骨骨化不全

关节弯曲，运动不能序列征



(右图) 另一患有运动不能序列征的中期妊娠胎儿。超声显示肘关节➡过度伸展和腕关节➡屈曲。骨骼看起来薄➡，但没有骨折

成骨不全



成骨不全



(左图) II型成骨不全晚期妊娠胎儿胸廓的横切面超声, 显示胸廓小, 伴有明显移位的肋骨骨折

(右图) 横切面超声显示颅骨成骨不全, 由于探头加压颅骨变平。注意肋骨骨折, 远端上肢长骨变薄

软骨生成不全



软骨形成不足



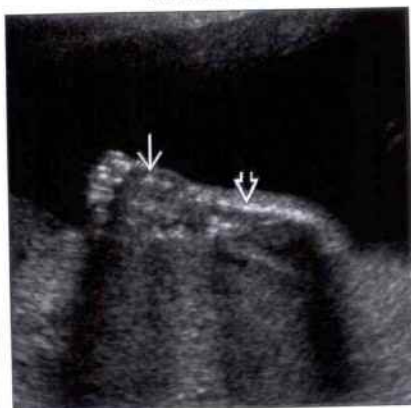
(左图) 软骨生成不全中期妊娠胎儿的矢状切面超声。注意脊柱严重的成骨不全

(右图) 晚期妊娠胎儿的矢状切面超声, 显示胸廓小, 合并软骨形成不足。同时也可看到脊柱成骨不良, 椎骨明显变扁

软骨形成不足



低磷酸脂酶症



(左图) 软骨形成不足的胎儿冠状切面超声, 显示肋骨短且直。没有看到骨折

(右图) 低磷酸脂酶症的晚期妊娠胎儿的前臂超声, 显示手部明显的成骨不良, 可看到前臂

鉴别诊断

常见

- 孤立的
- VACTERL 联合畸形（脊椎、肛门、心脏、气管、食管、肾和肢体的联合畸形）
- 18 三体
- 糖尿病性胚胎病
- 综合征性的

不常见

- Holt Oram 综合征（心手综合征）
- 血小板减少 - 桡骨缺失综合征
- 范科尼贫血
- 胎儿丙戊酸盐综合征

罕见（但重要）

- Cornelia de Lange 综合征（严重智力迟钝合并多种畸形）
- Roberts 综合征（缺肢 - 毛发稀少 - 颜面血管瘤综合征）
- 阿斯综合征（三节拇指、先天性贫血）

重要信息

鉴别诊断要点

- 是单侧异常还是双侧异常？
- 有腕关节桡侧或尺侧的偏移吗？
 - 偏移的方向会提示前臂特殊的骨骼异常
- 存在其他的骨骼异常吗？
- 拇指是否存在？
- 胎儿活动正常吗？或者有其他关节弯曲的证据？
- 有其他结构异常吗？
- 有相关的家族史吗？
- 胎儿发育正常吗？

常见诊断的有用线索

- 孤立的
 - 单侧或双侧的畸形
 - 可变化的拇指缺陷，包括拇指缺失、三指节畸形、发育不全
- VACTERL 联合畸形（脊椎、肛门、心脏、气管、食管、肾和肢体的联合畸形）
 - 非随机的联合畸形，通常单发
 - 脊柱异常
 - 肛门直肠畸形
 - 心脏缺陷
 - 气管食管痿伴食管闭锁

- 桡侧列畸形伴或不伴拇指异常
- 肾异常
 - 相关的脑积水（中脑水管硬化）也有报道，而且可能是家族性的
- 18 三体
 - 严重的产前发病的发育受限
 - 多发畸形，常包括心脏、胃肠、中枢神经系统及骨骼
 - 双侧桡侧列缺陷，严重的病例双侧缺失的程度常不一致
 - 拇指可能缺失或异常，伴有桡骨发育不全 / 未发育
- 糖尿病性胚胎病
 - 母体糖尿病控制不佳发病风险最高
 - 多发畸形，常包括骨骼、心脏、中枢神经系统及肾
 - 轴前多指症
- 综合征性的
 - 在很多综合征可见到桡侧列畸形
 - 可能伴有其他结构异常，没有统一的诊断

不常见诊断的有用线索

- Holt Oram 综合征（心手综合征）
 - 双上肢缺陷伴有心脏异常
 - 下肢未受累
 - 各种各样的上肢畸形
 - 桡骨未发育，发育不全，海豹肢（10%）
 - 拇指：缺失，发育不全，三指节畸形，二裂畸形
 - 缺陷不对称，左侧更严重
 - 双上肢的其他畸形，常包括双肩狭窄，手指弯曲变形，并指畸形，尺骨、肱骨、锁骨、胸骨的缺陷
 - 心脏缺陷的范围：室间隔缺损和房间隔缺损（继发孔缺损）最常见
 - 心脏传导缺陷
- 血小板减少 - 桡骨缺失综合征
 - 桡骨未发育，占 100%
 - 发育不全的程度变异较大，尺骨、肱骨缺失
 - 拇指通常存在
 - 肩部异常
 - 不同程度的下肢畸形，占 50%
 - 1/4 - 1/3 伴有心脏异常，主要是房间隔缺损或法洛四联症
 - 婴儿早期血液系统异常可能是严重的

- 常染色体隐性遗传
- 通过可诱导的染色体断裂可在产前或产后证实诊断
- 范科尼贫血
 - 产前发病的发育受限，包括小头畸形
 - 半数病例有桡侧列缺陷
 - 不同程度的拇指畸形，包括发育不全，未发育，三指节畸形，重复
 - 肾异常
 - 血液系统异常主要见于儿童期
 - 常染色体隐性遗传
- 胎儿丙戊酸盐综合征
 - 肢体异常占 45% ~ 65%，包括桡侧列缺陷
 - 神经管缺陷占 1% ~ 2%
 - 产前生长发育受限
- 罕见诊断的有用线索
 - Cornelia de Lange 综合征（严重智力迟钝合并多种畸形）
 - 严重产前发病的生长发育受限
 - 不同程度的上肢缺陷，包括少指畸形、海豹肢和短肢畸形
 - 桡骨发育不全 / 未发育，伴有拇指异常

- 产前超声检查可见到长人中，伴有小颌畸形
- 其他结构异常包括心脏异常和膈疝
- Roberts 综合征（缺肢 - 毛发稀少 - 颜面血管瘤综合征）
 - 不同程度的肢体缺陷，从无四肢畸形到小四肢畸形，也可见到不是很严重的肢体短缩缺陷
 - 多数有桡骨未发育 / 发育不全
 - 严重的产前发病的生长发育受限伴小头畸形
 - 唇裂伴有或不伴有腭裂
 - 已确诊的病例中多数存在早熟着丝粒分离
 - 常染色体隐性遗传
- 阿斯综合征（三节拇指、先天性贫血）
 - 桡骨发育不全，拇指三指节畸形
 - 先天性再生障碍性贫血（单纯红细胞再生障碍）

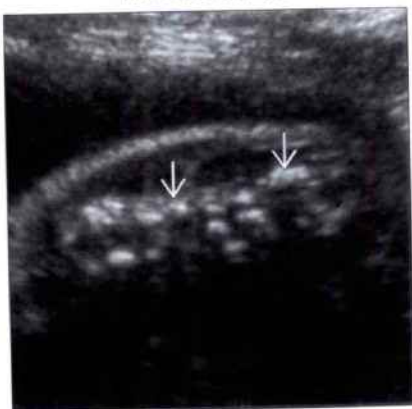
其他重要信息

- 桡侧列畸形和血液系统紊乱的关系
 - 分娩时察觉很重要
- 桡侧列畸形和心脏异常的关系
 - 胎儿超声心动图可证实
- 86% 拇指发育不全的病人存在其他异常
- 要仔细寻找其他异常，以排除综合征的诊断

孤立的



VACTERL 联合畸形









（左图）中期妊娠胎儿超声显示孤立的桡侧列缺陷。可以看到腕关节 \Rightarrow 成角，同时前臂仅一根长骨 \Rightarrow 。此胎儿其他方面正常。

（右图）VACTERL 联合畸形胎儿冠状面超声，显示下段脊柱多处分节异常 \Rightarrow 。同时存在双侧桡侧列缺陷。

桡侧列畸形

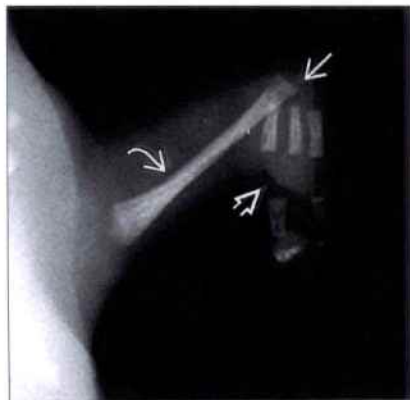
18 三体

(左图) 18 三体胎儿尸体解剖的临床照片, 显示桡侧列缺陷的典型表现。前臂短小 , 腕关节  处尖锐的桡侧成角。拇指缺失, 第 2-3 手指并指畸形 。


(右图) 因严重糖尿病性胚胎病产死胎儿的 X 线片。注意完全的桡骨 / 尺骨未发育 , 同时有少指畸形 。片中还显示胫骨 。





糖尿病性胚胎病



糖尿病性胚胎病

(左图) 患有糖尿病性胚胎病的足月儿临床照片, 显示一个桡骨畸形。由于桡骨发育不全导致向桡侧偏移 。胎儿还有小耳畸形和肛门闭锁。




(右图) 无心畸形胎儿 (双胎反向动脉灌注综合征) 的超声, 显示一个桡骨缺失。上肢远端单根长骨 , 还有手部异常 。






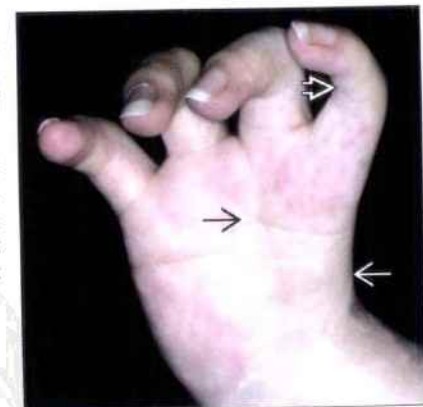
综合征性的



Holt Oram 综合征 (心手综合征)

(左图) 患有心手综合征女婴手部的临床照片, 显示拇指缺失, 并手掌发育不全 。可以看到异常的掌褶  和手指弯曲变形 。

(右图) 同一妇女的另一要儿也被诊断为心手综合征。其双手临床照片显示拇指三指节畸形 , 手掌发育不全  和轻度的桡骨发育不全 。



Holt Oram 综合征 (心手综合征)



桡侧列畸形

血小板减少 - 桡骨缺失综合征



血小板减少 - 桡骨缺失综合征



(左图) 患有血小板减少 - 桡骨缺失综合征 (TAR) 胎儿的超声, 显示桡侧列缺陷, 可见到桡骨发育不全 \rightarrow 。TAR 诊断中重要的是可见到拇指 \rightarrow 。

(右图) 患有血小板减少 - 桡骨缺失综合征胎儿的超声, 显示双下肢异常。畸形足 \rightarrow 和下肢单根骨头 \rightarrow 。

范科尼贫血



胎儿丙戊酸盐综合征



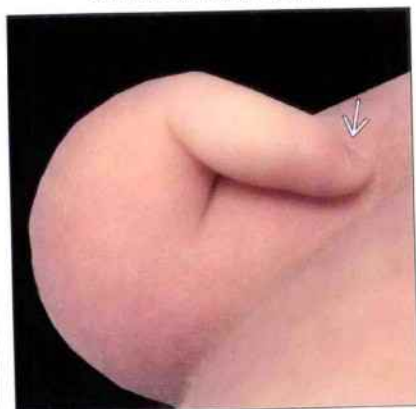
(左图) 出生后诊断为范科尼贫血胎儿的手臂超声, 显示前臂 \rightarrow 发育不全, 严重的腕关节桡侧成角, 双手 \rightarrow 可见。

(右图) 患有严重的丙戊酸胚胎病的中期妊娠胎儿的超声。显示双侧桡侧列缺陷并桡骨未发育 \rightarrow , 固定的腕关节向桡侧偏移 \rightarrow , 拇指缺失。也存在骶骨脊柱裂、小头畸形和异形的面部。

Cornelia de Lange 综合征



Cornelia de Lange 综合征



(左图) 患有 Cornelia de Lange 综合征的中期妊娠胎儿的超声。显示严重的上肢异常。注意尺桡骨发育不全 \rightarrow 和单指畸形 \rightarrow 。

(右图) Cornelia de Lange 综合征婴儿的临床照片, 显示肢体缩短并单指畸形的特写。注意有指甲形成 \rightarrow 。

鉴别诊断

常见

- 足内翻
- 摇椅 (Rockerbottom) 足
- 凉鞋趾
- 足部和肢体水肿

不常见

- 羊膜带综合征
- 缺趾畸形
- 足趾异常
- 末端横向截肢畸形

罕见 (但重要)

- 并腿畸形
- 无肢畸形, 小肢畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 这种异常是孤立的吗?
- 有多发畸形吗?
- 双侧还是单侧?
- 手部同样地受累?
- 这种异常伴有异常的胎儿活动或胎儿活动缺乏吗?
 - 羊膜腔内胎儿缺乏活动吗?
 - 胎儿看起来“粘”在胎盘上吗?

常见诊断的有用线索

- 足内翻
 - 重要的成像切面
 - 冠状切面: 距小腿关节 (踝关节) 应是直的
 - 侧面观: 足骨和胫腓骨不应出现于同一平面
 - “足迹”面: 足内翻畸形伴有足形状异常 / 短小
 - 双侧或单侧
 - 诊断受限因素
 - 孕周: 超过中期妊娠后畸形足很难诊断
 - 羊水过少
 - 拥挤的多胎妊娠
 - Footling breech 位置限制双足的成像
- 摇椅足
 - 显著的足跟伴有圆形的足底
 - 侧面成像最佳
 - 可以伴有跗趾背侧屈曲, 跗趾短
 - 仔细寻找其他的 18 三体相关的畸形
 - 双手持续紧握或手指重叠

- 凉鞋趾
 - 跗趾和第 2 趾间有缝隙
 - 当胎儿双足活动时足趾分开是正常的
 - 寻找持续存在的缝隙甚至是胎儿休息时
 - 常见于正常胎儿, 但这是 21 三体一个较小的标志
- 足部和肢体水肿
 - 水肿的类型对明确诊断很重要
 - 肢体水肿或身体水肿
 - 因梗阻现象所致的单侧水肿, 例如羊膜带或肿瘤

不常见诊断的有用线索

- 羊膜带综合征
 - 手指或足趾截断
 - 通常是不对称性的
 - 伴有面部、颅骨、腹壁的破裂
 - 肢体缩窄环
 - 在一些严重的病例, 胎儿附着于胎盘上
 - 狭窄带远端的肢体水肿是很常见的
- 缺趾畸形
 - 裂手 - 裂足畸形
 - 足趾融合伴有很深的正中裂 (螯状趾)
 - 可是单侧也可能是双侧
 - 可以累及上肢、下肢或上下肢同时受累
 - 不同肢体表现不同
- 足趾异常
 - 多趾畸形
 - 通常很难诊断, 尤其在早期妊娠时
 - 足部通常看起来比正常的足要宽
 - 注意手部额外的手指
 - 糖尿病性胚胎病时, 轴后性畸形较轴前性畸形更常见
 - 并趾畸形
 - 产前通常无法诊断
 - 可伴有足部的形状异常
 - 少趾畸形
 - 足部看起来窄
 - 通常伴有胫骨或腓骨异常
 - 常有足部位置异常
- 末端横向截肢畸形
 - 肢体缺陷的程度不同
 - 可以伴有先天性水痘感染

罕见诊断的有用线索

- 并腿畸形
 - 双腿看起来像粘在一起
 - 单根股骨或下肢长骨少于 4 根是有价值的线索

- 单足 / 双足可能缺失 / 单个，或组织融合
- 通常伴有双侧肾发育不良
- 因羊水过少超声很难发现
- 无肢畸形，小肢畸形
 - 肢体可以是缺失的（无肢畸形）或严重短小（小肢畸形）
 - 可能局限于上肢或下肢
 - 可有手指或足趾
 - 对称的小肢畸形伴有严重的骨骼发育不良

其他重要信息

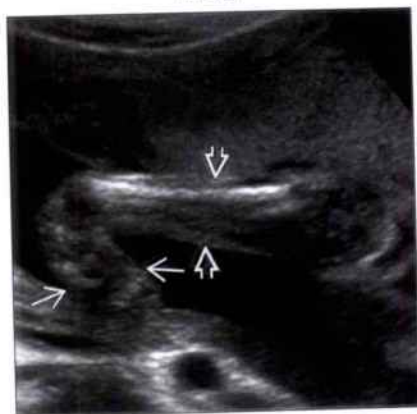
- 如果是多发畸形，考虑非整倍性综合征
 - 18 三体
 - 典型的 Rockerbottom 足
 - 双手手指交错重叠
 - 多发的其他结构异常，包括心脏、颜面部及肢体
 - 严重的宫内发育受限，限定在中晚期妊娠
 - 21 三体

- 肢体的表现通常是敏感的软标志
- 肢体异常：凉鞋趾或指（趾）弯曲，肱骨 & 股骨短小
- 水肿很少累积到双手和双足
- 妊娠中期颈背部皮肤增厚
- 常见面中部扁平 and 鼻骨发育不全
- 晚期妊娠可以看到吐舌行为
- 特纳综合征
 - 特征性的水肿
 - 手和足背部水肿
 - 常见全身水肿
 - 通常伴有大的水囊瘤
 - 女性
- 胎儿有多发畸形：应转至第三级的护理中心

选择性鉴别诊断思路

- 足内翻并有颅骨形态异常：神经管畸形
- 严重时足部和肢体水肿伴水囊瘤：特纳综合征
- 摇椅足伴其他异常及生长发育受限：18 三体

足内翻




足内翻



（左图）中期妊娠胎儿冠状切面超声显示足内翻畸形。下肢远端长骨与足在同一切面同时显示


（右图）婴儿临床照片显示双侧严重的足内翻畸形

足内翻

(左图) 冠状切面三维超声显示腿的后面观。注意足跟和足部  向内偏移。胎儿宫内活动异常，肌强直性营养不良试验阳性





足内翻

(右图) 多处单侧畸形胎儿的临床照片，显示单侧足内翻畸形  和肢体短缩





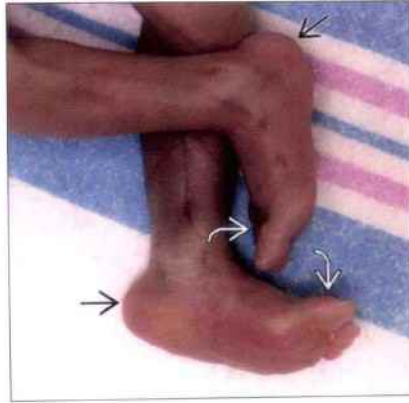
足内翻

(左图) 运动不能序列征的中期妊娠胎儿的超声，显示严重的双侧足内翻畸形 。张力过高或神经系统异常的胎儿通常可以看到双腿呈持续的“剪刀”姿势 





摇椅足

(右图) 有13三体早产儿的临床照片，显示双侧的摇椅足。注意跟骨突出 ，脚趾背侧屈曲 





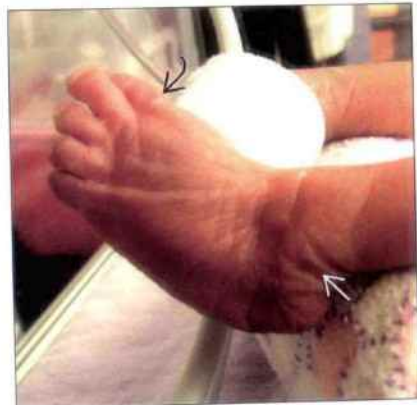
摇椅足

(左图) 小腿冠状切面超声显示足跟突出 ，足底变圆 ，是摇椅足的典型表现



摇椅足

(右图) 18三体足月新生儿临床照片，显示摇椅足。注意这个宫内发育迟缓的新生儿由于缺乏皮下组织皮肤呈褶皱状 。由于第1跖骨短小，脚趾看起来很短 



足部异常

凉鞋趾



凉鞋趾



(左图) 21 三体胎儿中期妊娠的超声, 显示凉鞋趾的典型表现。注意第 1 和第 2 足趾间有缝隙。

(右图) 21 三体中期妊娠死产儿的临床照片, 显示双侧的凉鞋趾。可以看到脚趾和第 2 足趾间的缝隙。

足部和肢体水肿



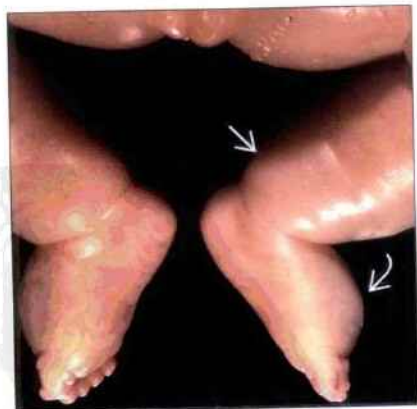
足部和肢体水肿



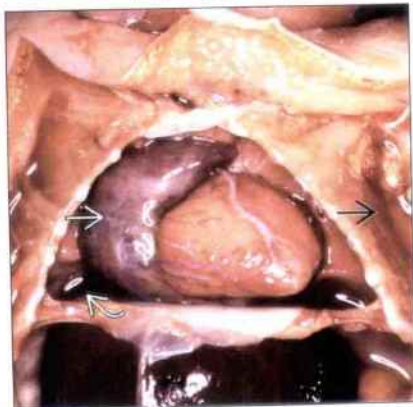
(左图) 因 X 染色体单倍体 (特纳综合征) 而严重水肿胎儿的下肢侧面超声, 显示典型的足背侧水肿和小腿水肿。

(右图) 因特纳综合征死亡的中期妊娠胎儿的临床照片。胎儿明显水肿, 伴有巨大水囊瘤, 因腹水面突出的腹部。妊娠综合征时, 手背和足背水肿是其特征性表现。

足部和肢体水肿



足部和肢体水肿



(左图) 因室上性心动过速引起水肿的足月新生儿的临床照片。显示严重的肢体水肿和足背水肿 (所有软组织同等受累)。虽然肢体水肿是特纳综合征的特征性表现, 但足背水肿也可见于广泛、严重的、弥漫性水肿。

(右图) 与左图为同一病例。胎儿尸体解剖照片, 显示心脏扩大, 皮下水肿和胸腔积液。

羊膜带综合征

(左图) 右下肢超声显示足内翻畸形，伴有因趾截断缺失而形成的裂口。同时有多处其他的肢体和躯干畸形，包括无脑畸形、腹壁缺损、颜面部裂。羊膜带通常紧紧缚住胎儿而不易被超声发现。

(右图) 临床病理图像显示肢体畸形（与超声检查结果相符）和大的腹壁缺损。



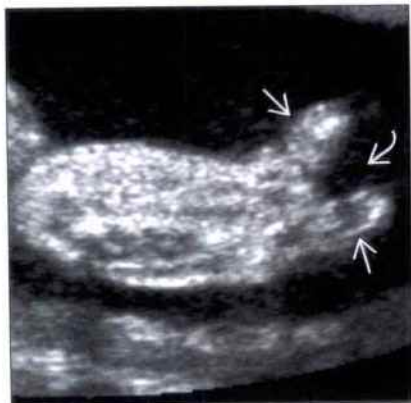
羊膜带综合征



缺趾畸形

(左图) 中期妊娠胎儿超声显示足正中缺损，其余足趾并趾畸形，形成“蟹状趾”表现。这种情况可以是单侧也可能是双侧，也可涉及手部。

(右图) 患有 Pfeiffer 综合征的新生儿的 X 线片，显示复杂的多趾畸形。注意部分重复和融合的脚趾和第 1 跖骨。



足趾异常



足趾异常

(左图) 双侧轴后性多趾症新生儿的临床照片，显示双侧足内翻畸形。注意双足看起来比正常的要宽。

(右图) 胫侧半肢畸形胎儿的冠状切面超声，显示少趾畸形。足部看起来比正常的要窄。



足趾异常



足部异常

足趾异常



足趾异常



(左图) 非致死性骨发育不良胎儿中期妊娠超声, 显示明显的短趾畸形 [→]

(右图) 新生儿足部临床照片, 显示第2~3趾并趾畸形。第2~3趾并趾畸形是并趾畸形中最常见的类型, 在某些家族中呈常染色体显性遗传, 融合程度不等, 但通常只是软组织融合

末端横向截肢畸形



并腿畸形



(左图) 足月新生儿临床照片, 显示末端横向截肢畸形 [→], 足的前部分, 包括跗骨和所有的脚趾缺失

(右图) 死产儿的临床照片, 显示足部复杂畸形 [→], 此病例有双侧肾发育不良和并腿畸形

并腿畸形



无肢畸形, 小肢畸形



(左图) 并腿畸形胎儿中期妊娠矢状切面超声显示下肢异常, 仅单根股骨 [→] 和单根小腿骨 [→], 没有足部

(右图) 无四肢畸形的新生儿的临床照片, 没有任何明确肢体, 仅有小丘状组织 [→]

鉴别诊断

常见

- 多指(趾)畸形
 - 13 三体
 - Meckel-Gruber 综合征
 - 家族性
 - 糖尿病性胚胎病
- 并指(趾)畸形
 - 家族性
 - 羊膜带综合征
 - 三倍体
 - 尖头并指(趾)畸形(Apert 综合征)
 - 尖头多指(趾)并指(趾)畸形(Carpenter 综合征)
- 手异常
 - 手指弯曲变形
 - 少指畸形
 - 屈曲指
 - 短指
 - 三叉手
 - 蜘蛛样指
 - 宽拇指
 - 桡侧列畸形
 - 手指紧握
 - 18 三体
 - 关节弯曲, 运动不能序列征
 - Hitchhiker 拇指
 - 骨畸形性发育不良
- 足异常
 - 凉鞋趾
 - 宽足趾
 - 短趾
 - 足趾重叠

不常见

- 缺指(趾)畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 异常涉及上肢或下肢, 还是四肢都受影响?
- 异常是单侧还是双侧的?
- 是否有相关的手、足或肢体的异常, 或者只是影响到手指(足趾)?
- 胎儿是否有其他结构的异常?
- 有提示骨骼发育不良的改变吗?

- 胎儿发育正常吗? 或者是否有相关的严重发育受限?
- 有羊膜带综合征的证据吗?
- 胎儿活动正常吗?

常见诊断的有用线索

- 多指(趾)畸形
 - 13 三体
 - 通常是双侧的, 影响双手和双足, 但也可能仅局限于一侧或双侧肢体
 - 轴后性最常见
 - 伴有发育受限
 - 常见的其他结构异常: 口面部裂、前脑无裂畸形、心脏异常、脐膨出、泌尿生殖系统异常
 - Meckel-Gruber 综合征
 - 典型的后部脑膨出、肾发育不良及多指(趾)畸形三联征
 - 轴后性最常见
 - 可影响到任何肢体或四肢
 - 家族性
 - 轴后性最常见
 - 非裔美洲人患病率高
 - 手较足更常受影响, 但也可影响四肢
 - 糖尿病性胚胎病
 - 轴前性多指(趾)畸形
 - 多发畸形: 心脏异常、神经管畸形、股骨发育不良
- 并指(趾)畸形
 - 家族性
 - 最常见的是第 2 ~ 3 足趾并趾畸形
 - 常染色体显性
 - 常是孤立性的
 - 羊膜带综合征
 - 假性的并指(趾)畸形
 - 常有羊膜带缠住手指(足趾)
 - 肢体因缺陷不协调
 - 三倍体
 - 最常见的是第 3-4 手指并指畸形
 - 与部分性葡萄胎伴发
 - 早发的、严重的宫内发育迟缓
 - 多发畸形
 - 中期妊娠母体严重的先兆子痫
 - 母体双侧卵巢呈囊性增大(黄素囊肿)
 - 尖头并指(趾)畸形(Apert 综合征)
 - “连指手套”样并指(趾)畸形

- 严重的软组织和骨骼并指(趾)畸形
- 头颅颅缝早闭
- 尖头多指(趾)并指(趾)畸形(Carpenter 综合征)
 - 复杂并指(趾)畸形,伴有手指和足趾增宽、偏移
 - 因复杂的颅缝早闭导致颅骨形状异常
- 手异常
 - 手指弯曲变形
 - 以第5手指最常见,但也影响到其他手指
 - 常见于唐氏综合征
 - 少指畸形
 - 手或足可能看起来“太窄”
 - 可见于羊膜带综合征的病例中
 - 可以是孤立畸形或复杂的肢体短缩畸形的一部分
 - 屈曲指
 - 手指不能完全伸开
 - 常累及多个手指
 - 短指
 - 手指短小
 - 常是双侧的,可以影响到双手或双足
 - 常见于骨发育不良时
 - 三叉手
 - 手指看起来长度相似
 - 软骨发育不良
 - 致死性侏儒
 - 蜘蛛样指
 - 长的“蜘蛛样”手指,伴有马方综合征和高胱氨酸尿症
 - 产前超声检查难于鉴别

- 宽拇指
 - ± 手指异常偏移
- 桡侧列畸形
 - 伴有单侧或双侧拇指发育不良或未发育
 - 腕关节向桡侧偏移
 - 可以是孤立的畸形或综合征的一部分
- 手指紧握
 - 18 三体
 - 关节弯曲,运动不能序列征
- Hitchhiker 拇指
 - 拇指内收(蹠趾)
 - 常见于骨畸形性发育不良
 - 所有的长骨均短小
- 足异常
 - 凉鞋趾
 - 第1~2足趾间缝隙
 - 唐氏综合征的软标志
 - 宽足趾
 - 伴有足趾偏移
 - 短趾
 - 可伴有短趾,长骨短小
 - 足趾重叠
 - 超声上看起来足趾“拥挤”或“混乱”

不常见诊断的有用线索

- 缺指(趾)畸形
 - 分裂的手-足畸形(螯状趾)
 - 特征性的指(趾)缺陷/发育不良,深的正中部裂,其余的指(趾)融合
 - 这种缺陷常是不一致、不协调的

多指(趾)畸形



13 三体



(左图)染色体组型正常婴儿的临床照片,显示轴后性多指症(→)。这种表现是孤立的

(右图)足月发育受限的13三体婴儿的临床照片。注意有多处的畸形,包括轴后性多指症(→)、小的脐膨出(→)和双侧的面部裂(→)

指(趾)异常

糖尿病性胚胎病

(左图) 因糖尿病性胚胎病
双侧股骨发育不全婴儿的临
床照片。显示双侧轴前性
多指症➡和并指畸形➡。
注意合并的手指上指甲发育
不全



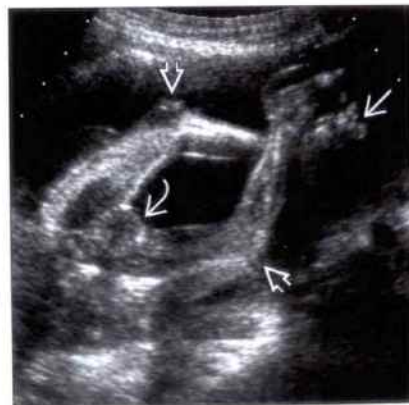
并指(趾)畸形

(右图) 中期妊娠胎儿超声,
显示复杂的手部畸形。第2
指和第3指软组织并指畸形
➡。因第4指和第5手指
➡缺失形成尺侧少指畸形



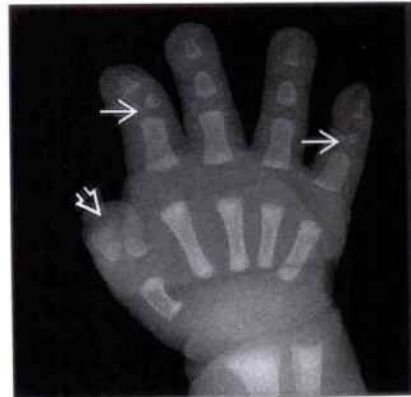
三倍体

(左图) 三倍体并趾畸形胎
儿的冠状切面超声, 显示重
叠的足趾➡。因骶骨发育
不全导致胎儿腿部姿势异常
➡。此胎儿是女婴, 其外
生殖器➡明显模糊



手指弯曲变形

(右图) 婴儿手部X线片显
示手部多发畸形。第2指和
第5指弯曲变形。这两处畸
形均伴有中指骨的发育不良
➡。注意拇指短小, 宽➡



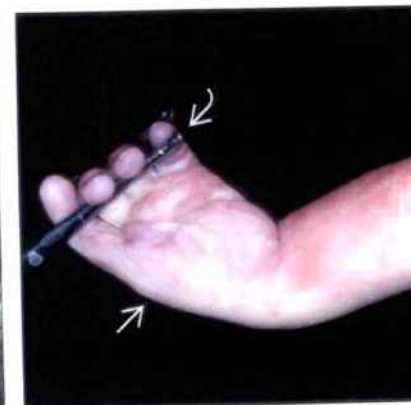
少指畸形

(左图) 多发畸形胎儿的超
声, 显示手异常。仅有4根
手指, 拇指缺失➡。注意
剩余的手指屈曲。与桡侧列
缺陷不同, 腕关节➡向尺
侧偏移

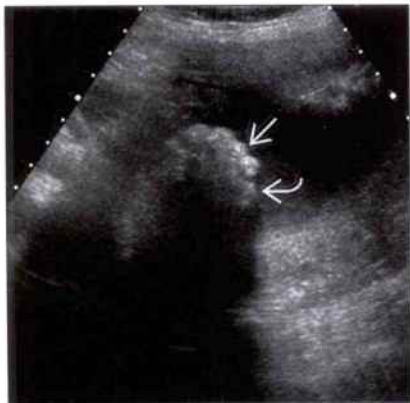


少指畸形

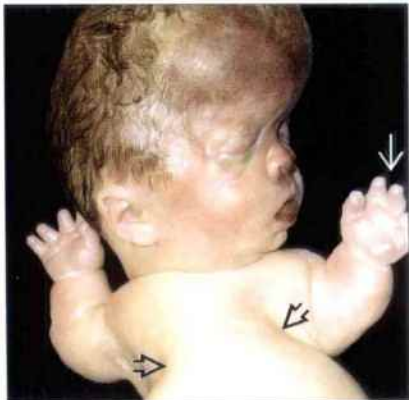
(右图) 同一婴儿出生后临
床照片, 显示拇指缺失➡,
其余手指屈曲➡



短趾



三叉手



(左图) 非致死性骨发育不良晚期妊娠胎儿超声。显示非常短小的足趾 \rightarrow 。跖趾非常短小, 近端异位 \curvearrowright

(右图) 因致死性体细胞死产胎儿的临床照片。显示明显的短指畸形和三叉手 \rightarrow 。注意狭小的胸廓 \curvearrowright 伴严重的肺发育不良

桡侧列畸形



18 三体



(左图) 多发畸形婴儿的临床照片。显示桡侧列畸形。拇指 \curvearrowright 发育不良并偏移, 其他手指明显屈曲 \curvearrowright

(右图) 18 三体胎儿晚期妊娠三维超声, 显示典型的手姿势异常。第 2 手指重叠在第 3 指上, 手呈握拳状 \curvearrowright

关节弯曲, 运动不能序列征



凉鞋趾



(左图) 患运动不能序列征死产胎儿的临床照片, 显示内收, 发育不全的拇指 \curvearrowright , 手指伸展, 第 2-3 手指间有大的裂隙 \curvearrowright 。手掌屈褶线 \curvearrowright 缺失, 证明胎儿在宫内缺乏活动

(右图) 母体血清检查异常, 有患 21 三体风险的中期妊娠胎儿的超声, 显示凉鞋趾。注意第 1-2 足趾间的宽裂隙 \rightarrow , 尽管胎儿活动, 但这个裂隙持续存在

鉴别诊断

常见

- 家族性
- 13 三体
- 糖尿病性胚胎病

不常见

- Meckel-Gruber 综合征
- Smith-Lemli-Opitz 综合征
- 尖头多指(趾)并指(趾)畸形(Carpenter 综合征)
- 窒息性胸廓发育异常

罕见(但重要)

- 短肋-多指(趾)畸形
- Ellis-van Creveld
- Majewski 综合征
- 口-面-指(趾)综合征(Mohr 综合征)
- Bardet-Biedel 综合征

重要信息

鉴别诊断要点

- 临床病史很重要
 - 母体糖尿病病史, 高龄产妇(AMA)
 - 多指(趾)畸形家族史
- 伴有其他肢体异常吗?
- 伴有其他结构异常吗?
- 有骨发育不良的证据吗?
- 有宫内发育迟缓吗?
- 多余手指的位置(轴前性或轴后性)?

常见诊断的有用线索

- 家族性
 - 轴后性最常见
 - 非州裔美国人患病率高
- 13 三体
 - 多发畸形: 口面部裂、前脑无裂畸形、心脏异常、宫内发育迟缓、高龄产妇

糖尿病性胚胎病

- 多发畸形: 神经管畸形、前脑无裂畸形、肛门直肠畸形、心脏畸形

不常见诊断的有用线索

- Meckel-Gruber 综合征
 - 典型的三联征: 多指(趾)畸形、脑后部的膨出和肾发育不良 Smith-Lemli-Opitz 综合征
- Smith-Lemli-Opitz 综合征
 - 严重的早产宫内发育迟缓, 心脏畸形, 前脑无裂畸形, 雌二醇水平非常低
- 尖头多指(趾)并指(趾)畸形(Carpenter 综合征)
 - 颅缝早闭, 复杂指(趾)畸形, 心脏畸形
- 窒息性胸廓发育异常
 - 短肋, 囊性肾, 轴后性多指(趾)畸形, 短肢畸形

罕见诊断的有用线索

- 短肋-多指(趾)畸形
 - 轴前和轴后性多指(趾)畸形, 短、平肋, 小肢体, 水肿
- Ellis-van Creveld
 - 轴后性多指(趾)畸形, 心脏异常, 短肢, 胸廓狭窄

家族性

13 三体

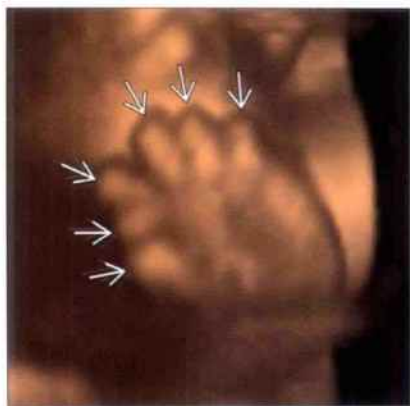
(左图) 单卵双胎之一的新生儿临床照片, 显示轴前性多指畸形(图 13-1)。此婴儿其他方面正常, 染色体组型也正常。

(右图) 因 13 三体死产的胎儿临床照片, 显示插入性的多指畸形。注意多余的手指发育不良(图 13-2)。13 三体中多指(趾)畸形常为轴后性的。



多指(趾)畸形

糖尿病性胚胎病



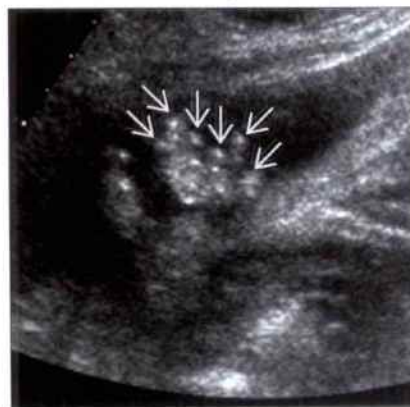
糖尿病性胚胎病



(左图) 母体糖尿病控制不良的胎儿的冠状切面三维超声, 清楚地显示多指畸形。同时伴有尺桡骨短小及严重的腕关节成角畸形。

(右图) 与左图为同一病例。胎儿的临床照片证实多指畸形和双侧足内翻畸形。多指(趾)畸形是糖尿病性胚胎病多发畸形之一。

Smith-Lemli-Opitz 综合征



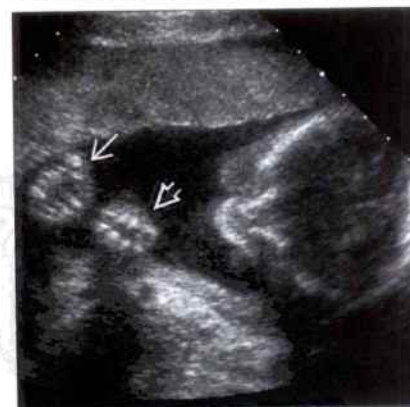
Smith-Lemli-Opitz 综合征



(左图) Smith-Lemli-Opitz 综合征胎儿中期妊娠手部超声。这种多个手指“混乱”的表现常常见于多指畸形的胎儿。手部可以看到6根手指, 与出生后的表现相符。

(右图) 胎儿出生后的临床照片, 显示手部, 可以看到轴后性多指畸形和多个手指屈曲。

尖头多指(趾)并指(趾)畸形 (Carpenter 综合征) 尖头多指(趾)并指(趾)畸形 (Carpenter 综合征)



(左图) 本匠综合征胎儿中期妊娠手部超声。显示手紧握, 其中一只手看起来“太宽”, 怀疑有轴前性多指畸形。手部可以看到6根手指, 与出生后的表现相符。

(右图) 与左图为同一病例。胎儿出生后的临床照片, 显示手部轴前性多指畸形, 还有明显的广泛的软组织并指畸形, 可能与产前手持握拳状态有关。

并指(趾)畸形

鉴别诊断

常见

- 综合征的并指(趾)畸形
 - 尖头并指(趾)畸形(Apert综合征)
 - 尖头多指(趾)并指(趾)畸形(Carpenter综合征)
 - 三倍体
 - Pfeiffer综合征
 - Smith-Lemli-Opitz综合征
- 非综合征的并指(趾)畸形
 - 羊膜带综合征
 - 家族性

不常见

- 糖尿病性胚胎病

罕见(但重要)

- 端部多发性并指综合征
- 缺指(趾)畸形

重要信息

鉴别诊断要点

- 伴有肢体异常吗?
- 伴有其他结构异常吗?
- 有颅骨异常/颅缝早闭吗?
- 有羊膜带的证据吗?
- 是否有宫内发育迟缓?
- 有必要仔细观察
 - 并指(趾)畸形常常在产前超声中漏诊

常见诊断的有用线索

- 综合征的并指(趾)畸形
 - 尖头并指(趾)畸形(Apert综合征)

- “连指手套”样并指(趾)畸形
- 尖头畸形
- 尖头多指(趾)并指(趾)畸形(Carpenter综合征)
 - 颅缝早闭
 - 短指(趾)伴手指弯曲变形、屈曲指和并指(趾)畸形
- 三倍体
 - 典型的第3-4手指并指畸形
- Pfeiffer综合征
 - 颅缝早闭/“四叶草”形头颅
 - 复杂的、部分性手/足的并指(趾)畸形
- Smith-Lemli-Opitz综合征
 - 第2-3足趾并趾畸形
- 非综合征的并指(趾)畸形
 - 羊膜带综合征
 - 远端手指被羊膜带“粘”一起
 - 实际的羊膜带可能很难被看到
 - 可引起截肢或“削砍”样畸形
 - 家族性
 - 第2-3足趾并趾畸形

不常见诊断的有用线索

- 糖尿病性胚胎病
 - 轴前性多指(趾)畸形 & 多发畸形

罕见诊断的有用线索

- 端部多发性并指综合征
 - 轴后性多指畸形和第3-4手指并指畸形
 - 轴前性多趾畸形和第1-3足趾并趾畸形
- 缺指(趾)畸形
 - 分裂的手-足畸形(整状趾)
 - 在一些其他的缺指者可合并有轻微的并指(趾)畸形

尖头并指(趾)畸形(Apert综合征)

尖头多指(趾)并指(趾)畸形(Carpenter综合征)

(左图)因Apert综合征早产的婴儿临床照片显示典型的“连指手套”样并指畸形(→)和因冠状缝过早愈合而形成的尖头畸形(⇐)

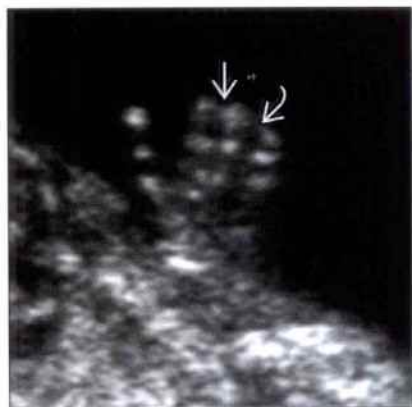


(右图)Carpenter综合征胎儿中期妊娠超声显示足部宽。注意所有足趾广泛的并趾畸形(→)



并指（趾）畸形

三倍体



三倍体



(左图) 三倍体胎儿中期妊娠手部超声, 显示第3-4手指并指畸形 \Rightarrow 。第5手指几乎接近第4手指 \Rightarrow 也提示有并指畸形

(右图) 因三倍体中期妊娠死产的胎儿临床照片。显示手部典型的第3-4手指并指畸形 \Rightarrow 。另外, 看到第4-5手指部分性的并指畸形 \Rightarrow , 第2指明显的弯曲变形 \Rightarrow

Pfeiffer 综合征



Pfeiffer 综合征



(左图) 患有Pfeiffer综合征的新生儿的临床照片, 显示广泛的软组织并趾畸形 \Rightarrow 。注意宽的跗趾 \Rightarrow , 实际上是重复趾

(右图) Pfeiffer综合征患儿出生后的足部X线片。临床上看到的软组织并趾畸形是很难鉴别的。注意X线片上显示的重复的跗骨 \Rightarrow 和跗趾近端的趾骨 \Rightarrow

Smith-Lemli-Opitz 综合征



Smith-Lemli-Opitz 综合征



(左图) 患有Smith-Lemli-Opitz综合征的胎儿超声显示足部。超声上很难诊断并趾畸形, 但是趾 \Rightarrow 的“拥挤的”表现与出生后并趾相符

(右图) 患有Smith-Lemli-Opitz综合征的青年足部照片, 可以看到典型的第2-3足趾并趾畸形 \Rightarrow

第8章

多胎妊娠

多胎妊娠的胎膜	8-2
双胎生长不一致	8-6
羊水分布不均	8-10
双胎相关的畸形	8-14
联体双胎	8-20



鉴别诊断

常见

- 双绒毛膜双羊膜囊双胎
- 单绒毛膜双羊膜囊双胎
- 单绒毛膜单羊膜囊双胎

不常见

- 隔膜间出血
- 粘连
- 绒毛膜羊膜分离
- 羊膜带综合征

罕见(但重要)

- 双子宫

重要信息

鉴别诊断要点

- 双胞胎的类型
 - 70% 双合子双胎：两个分离的受精卵
 - 30% 单合子双胎：由单个受精卵于受精后的不同时间分裂形成
 - 受精卵于受精后的 3 天内分裂→双绒毛膜囊双胎 (30%)
 - 分裂发生于受精后的 4~8 天→单绒毛膜双羊膜囊双胎 (60%~65%)
 - 分裂发生于受精后的 8~12 天→单羊膜囊双胎 (5%~10%)
 - 分裂发生于受精后的第 13 天后→联体双胎 (<1%)
- 双卵双胎预后最好，出生两个极为相似活婴儿
- 由于单绒毛膜囊双胎特殊的并发症，确定单绒毛膜囊双胎非常重要
 - 双胎输血综合征 (TTTS)
 - 双胎间动脉反向灌注综合征 (TRAP)
- 由于单羊膜囊双胎发生脐带事件以及单绒毛膜双胎的其他并发症的高风险，确定双胎的羊膜性很重要

常见诊断的有用线索

- 双绒毛膜双羊膜囊双胎
 - 早期妊娠：两个完整的厚的绒毛膜环
 - 厚的膜
 - 2 层绒毛膜 + 2 层羊膜 = 4 层 = 厚膜
 - 在中期妊娠及晚期妊娠，应用高频探头在绒毛膜显示清晰的情况下可数清膜的层数
 - “双胎峰”或“人”字征

- 高回声的绒毛膜组织在羊膜腔范围内
- 胎盘表面的基底部分呈“人”字形
- 人字形的尖端指向双胎间的隔膜
- 两个胎盘
 - 胎盘并列或已融合则很难区分
 - 不同的性别 = 双合子 = 确定双绒毛膜
- 单绒毛膜双羊膜囊双胎
 - 早期妊娠：一个厚的强回声绒毛膜外环层包括两个羊膜囊
 - 如果羊膜显示不清，可计算卵黄囊的个数
 - 卵黄囊的个数 = 羊膜囊的个数
 - 薄的隔膜
 - 2 层羊膜 + 没有绒毛膜 = 薄的隔膜
 - “T”征
 - 薄的隔膜接触胎盘呈 90°，绒毛膜组织未形成人字形回声
 - 单个胎盘
 - 应注意双绒毛膜囊双胎两个胎盘融合形成的假象
 - 不要将副胎盘和第二个完整的胎盘相混淆
 - 单绒毛膜双胎胎儿性别一定是相同的
- 单绒毛膜单羊膜囊双胎
 - 早期妊娠：一个厚的环状强回声的羊膜囊内包括两个胚胎一个卵黄囊
 - 没有双胎之间的膜性分隔
 - 应注意与 TTTS 中一个胎儿侧无羊水相鉴别
 - “固定”双胎紧贴于子宫壁
 - 膜很难被看见：仔细观察两胎儿的肢体间或头部与子宫壁相邻
 - 单羊膜囊双胎妊娠两个胎儿自由活动
 - 只有在没有隔膜的情况才可能发生脐带缠绕
 - 一个胎盘
 - 两个脐带插入部位通常非常靠近

不常见诊断的有用线索

- 隔膜间的出血
 - 表现为厚的隔膜，但回声低于绒毛膜
 - 随着血凝块被吸收，膜回声和厚度变化非常快
- 粘连
 - 询问病人既往手术史
 - 早期妊娠，可能引起孕囊变形
 - 横过宫腔的粘连，可能看上去像厚厚的膜
 - 单胎妊娠时，查找胎儿跨在粘连带上，或胎盘在粘边带一侧，胎儿在另一侧
 - 在双胎妊娠时，注意胎儿与胎盘的关系，两

个膜与胎盘的关系，可以在任何部位

- 绒毛膜羊膜分离
 - 14 ~ 16 孕周显示绒毛膜和羊膜分离
 - 在中期妊娠早期仍可见绒毛膜与羊膜分离可能与非整倍体有关
 - 羊膜腔介入操作中易出现的合并症
 - 在 TTTS 中为羊水多的胎儿穿刺抽羊水
 - 胎儿镜激光治疗 TTTS 或 TRAP 中异常的血管连接
 - 单胎妊娠中的绒毛膜羊膜分离
 - 一个胎儿并可见“隔膜”呈平行排列于宫腔内而不是将宫腔一分为二
 - 不要与双胎发育不良相混淆
- 羊膜带综合征
 - 表现变化多样；羊膜带束缚在肢体上形成截肢/结构的缺损
 - 在羊水中寻找纤细带状回声
 - 胎儿通常被带状物所“束缚”；可能需要母体改

变体位，才可使胎儿漂浮起来远离子宫壁

罕见诊断的有用线索

- 双子宫
 - 在早期妊娠，应用三维超声获得子宫的冠状切面，以清晰观察子宫底的轮廓
 - 需注意残角子宫妊娠有破裂导致致死性出血的危险

其他重要信息

- 在美国双胎占出生胎儿的 1.1%，但围生期的发病率和死亡率达 10%
- 多胎妊娠的预后与绒毛膜性相关
- 评估或确定绒毛膜性最好的影像工具是早期妊娠的经阴道超声检查
- “双胎峰”征是双绒毛膜可靠的指征但不是绝对的指征
- “T”字征最常见于单绒毛膜双胎妊娠，但见到“T”字征也不能排除双绒毛膜双胎妊娠

双绒毛膜双羊膜囊双胎



双绒毛膜双羊膜囊双胎

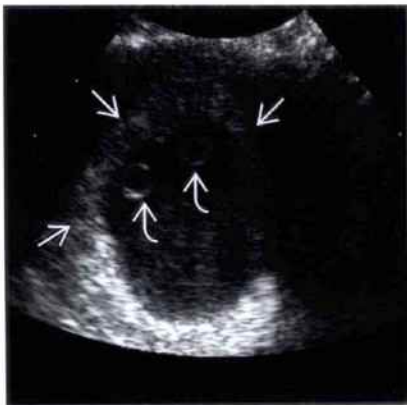


(左图) 经阴道超声显示两个厚壁的环状高回声，典型的绒毛膜妊娠。中期妊娠时隔膜看上去薄，但在早期妊娠已可确定绒毛膜的个数

(右图) 超声显示厚的隔膜和“双胎峰”征。在这个病例中，胎儿不同的性别提示为双合子双胎，因此确定为双绒毛膜双胎

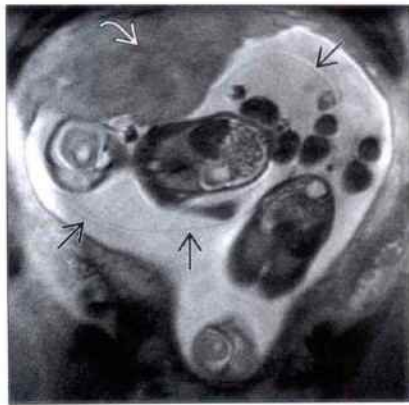
单绒毛膜双羊膜囊双胎

(左图) 经腹部超声显示在一个绒毛膜内有两个卵黄囊。羊膜囊虽然显示不清, 但两个卵黄囊明显提示与两个羊膜囊有关。随访观察证实为单绒毛膜双羊膜囊双胎



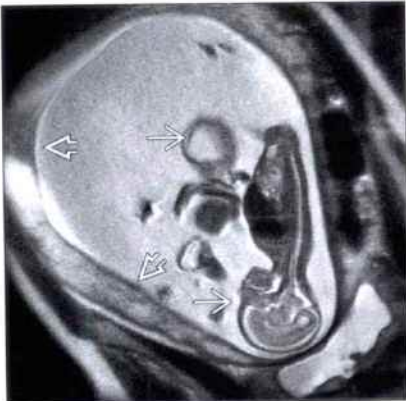
单绒毛膜双羊膜囊双胎

(右图) TTTS 成功栓塞后的磁共振 T₂WI 成像, 显示两个胎儿, 一个胎盘和胎儿间薄薄的分隔, 两胎儿的羊水分布不对称



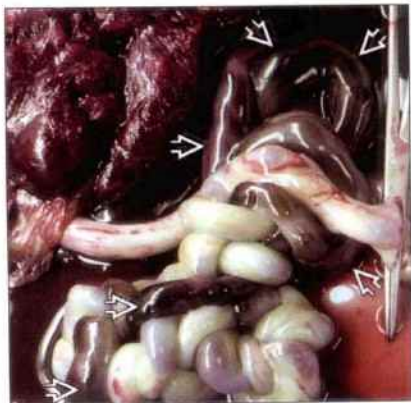
单绒毛膜单羊膜囊双胎

(左图) 磁共振 T₂WI 成像, 显示两个胎儿, 只有一个胎盘, 双胎间没有分隔。注意尽管羊水多但胎儿还是紧紧相贴, 动态观察排除了联体双胎



(右图) 一孕 27 周单羊膜囊双胎妊娠, 一胎儿死亡的大体病理检查, 显示脐带打结, 深色的脐带内可见血栓形成。由于死胎的缘故, 另一活胎儿早产, 但出生后情况很好

单绒毛膜单羊膜囊双胎

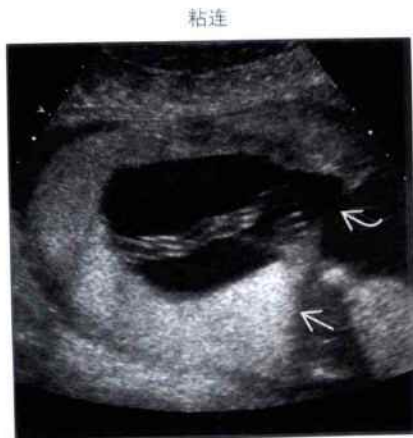


粘连

(左图) 超声横切面显示双胎间隔膜和双胎峰征, 实际上是患者宫腔粘连。在粘连带的两侧均可见胎儿身体, 胎儿活动自如, 这可与宫腔粘连带与羊膜带鉴别开

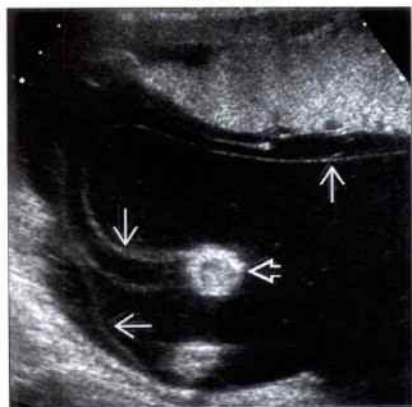


(右图) 中期妊娠早期的超声横切面, 显示胎盘边缘“挂”在子宫壁上。这种情况发生于胎盘种植在子宫的粘连带上

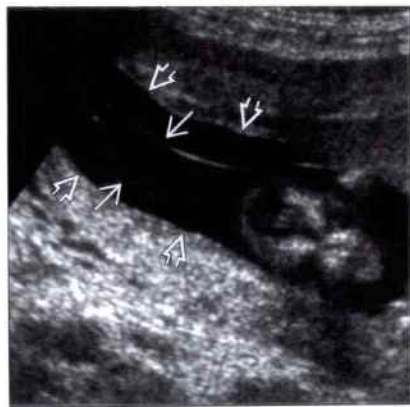


粘连

绒毛膜羊膜分离



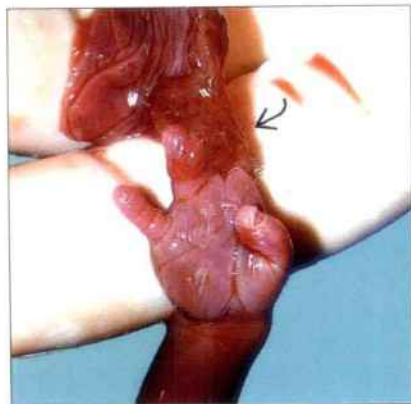
绒毛膜羊膜分离



(左图) 经腹部超声显示薄的羊膜与绒毛膜分离并包裹胎儿的肢体。这位患者为羊水减量治疗后

(右图) 孕16周超声矢状切面, 显示羊膜和绒毛膜融合延迟, 注意隔膜与子宫壁平行, 多处畸形是由于18三体所致

羊膜带综合征



羊膜带综合征



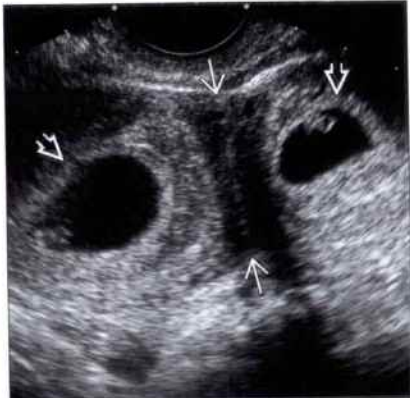
(左图) 婴儿手指照片显示羊膜带束缚婴儿手指。羊膜带缠绕导致胎儿死亡。胎儿间的隔膜紧紧贴在胎儿身上, 但没有缠绕胎儿

(右图) 经腹部超声显示一带状物漂浮于羊水中, 带状物从子宫壁延展至胎儿表面, 像个铁锚一样将胎儿“锁”在固定的位置

双子宫



双子宫



(左图) 超声显示在双胎间有一明显的、较厚的隔膜, 这是子宫的纵膈。对这种情况有必要追踪隔膜回声全程, 以鉴别是宫腔粘连带还是子宫的分膈

(右图) 超声横切面显示双绒毛膜双胎妊娠, 两胎囊间有一膜样分隔, 隔很厚且回声较预期的低, 实际上是子宫肌层。这是双角子宫内的双胎妊娠

鉴别诊断

常见

- 特发性和正常
- 双胎之一宫内发育迟缓
- 双胎输血综合征 (TTTS)
- 胎盘分配不均等

不常见

- 双胎之一结构畸形

罕见 (但重要)

- 双胎间动脉反向灌注综合征 (TRAP)

重要信息

鉴别诊断要点

- 必须区分小但结构正常的胎儿与异常生长的胎儿
 - “不一致”是指双胎中有一个胎儿达到宫内发育迟缓 (IUGR) 的诊断标准胎儿
 - 估计胎儿体重 (EFW) 低于第 10 个百分位数
 - 如果两胎儿生长接近, 且羊水量正常, 双胎大小的差异没有临床意义
- 确定绒毛膜性对于临床干预是非常必要的
 - 双胎大小不一致, 在双绒毛膜双胎妊娠中是常见的, 由于双绒毛膜双胎大部分由两个受精卵发育而成, 每胎儿携带不同的遗传特性
 - 需排除畸形 / 非整倍体
 - 检查胎盘脐带插入的部位
 - 每 3 ~ 4 周监测胎儿生长参数和羊水量
 - 如任一胎儿符合 IUGR 的诊断标准, 就应行多普勒超声检查
 - 单绒毛膜双胎妊娠 (MC) 特有的情况
 - 双胎输血综合征 (TTTS)
 - 双胎间动脉反向灌注综合征 (TRAP)
 - 胎盘分配不均等
 - 在单绒毛膜双胎妊娠, 双胎之一消失对存活胎的预后有较大影响
 - 在单绒毛膜双胎妊娠, 双胎之一消失可能出现双胎栓塞综合征 (更多的认为是失血或低血压而不是栓塞)
 - 导致存活儿脑缺血或心肌受损
 - 早产胎儿有身体各系统发育不成熟的危险, 但比起继续妊娠伴有一胎消失的风险, 提前终止妊娠可能对患儿存活更有利
- 在一胎儿处于危险中的双绒毛膜双胎妊娠的处理中, 最大限度的保证健康胎儿的预后

常见诊断的有用线索

- 特发性和正常
 - 如果位于正常值的下限, 两胎儿生长基本接近
 - 羊水量正常, 多普勒没有异常
- 双胎之一宫内发育迟缓
 - 小于预期的生长
 - 胎盘血液分配不均衡
 - 寻找脐带帆状附着或边缘插入
 - 检查胎盘的位置
 - 胎盘种植于隔上或附着于大子宫肌瘤上
 - 检查胎盘早剥的证据
 - 早期发生与结构畸形, 各种综合征和非整倍体有关
 - 考虑羊膜腔穿刺术
 - 晚期发生常提示胎盘功能不足
 - 应用多普勒评估胎儿胎盘循环
- 双胎输血综合征 (TTTS)
 - 单绒毛膜双胎伴胎盘动脉 - 静脉的异常吻合
 - 在许多病例中双胎大小真正不一致
 - 受血儿: 胎儿较大且羊水多
 - 供血儿: 小且伴羊水少
 - TTTS 的分级
 - 1 级: 供血儿的膀胱可见, 多普勒正常
 - 2 级: 供血儿膀胱空虚, 多普勒正常
 - 3 级: 供血儿膀胱空虚, 多普勒异常
 - 4 级: 受血儿水肿
 - 5 级: 双胎之一或两个胎儿均死亡
- 胎盘分配不均等
 - 帆状脐带附着
 - 脐带插入位于胎膜, 远离胎盘边缘
 - 多伴有 TTTS; 仔细监测胎儿的生长及羊水量
 - 观察有无血管前置, 如果有则应在产程开始前行剖宫产
 - 脐带的边缘附着
 - 脐带附着于胎盘的边缘而不是胎盘中部
 - 脐带非中心插入
 - 双胎中一个胎儿占有不到一半的胎盘
- 不常见诊断的有用线索
 - 双胎之一结构畸形
 - 多胎妊娠中胎儿结构畸形较单胎更常见
 - 单绒毛膜双胎妊娠中, 2.6% 伴有严重的结构畸形
 - 仔细检查解剖结构

- 有多发畸形时应考虑单倍体或综合征
- 建议进行羊膜腔穿刺
- 建议行减胎术

罕见诊断的有用线索

- 双胎间动脉反向灌注综合征 (TRAP)
 - TRAP 患儿外观严重畸形
 - 颅脑及上肢结构缺如应高度怀疑此诊断
 - 无心脏或心脏遗迹
 - 广泛的皮下水肿常伴淋巴水囊肿
 - TRAP 的病理特征是脐动脉血流远离胎盘反向灌注给异常的胎儿
 - 不像绝大多数双胞胎的其他畸形, TRAP 的胎儿由于水肿常非常严重

其他重要信息

- 双胎之一胎儿患单倍体的风险较单胎更高
- 双胎出生缺陷的比率较单胎高

- 辅助生殖的双胎出生缺陷患病率较自然受孕的高
- 单绒毛膜双羊膜囊双胎伴胎盘不均等分配时, 胎儿出生体重不一致者较胎盘平等分配的胎儿高 9.8 倍
- 一些情况可行胎儿介入治疗
 - TTTS: 激光消融异常的胎盘血管连接现在优于连续穿刺抽羊水术
 - TRAP: 射频消融 TRAP 胎儿, 阻断脐带反向灌注, 以保护泵血儿不发生水肿

选择性鉴别诊断思路

- 小的胎儿无畸形, 羊水正常
 - 特发性的和正常的
- 小的胎儿伴羊水少 / 小膀胱
 - 肾畸形
 - 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)
 - 双胎输血综合征 (TTTS), 仅见于 MC 双胎

特发性和正常



特发性和正常



(左图) 孕 35 周时分娩的双胎照片, 显示较小的胎儿估计体重低于正常值第 10 个百分位数

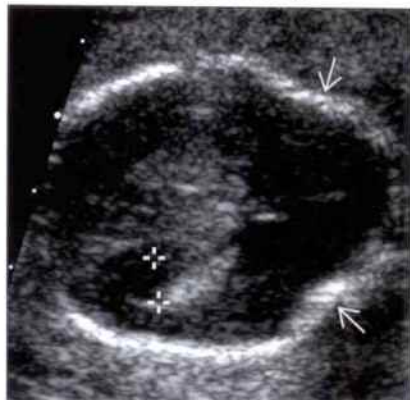
(右图) 与左图为一例。婴儿 3 岁时照片, 显示大小的差异仍存在, 但两男孩身体健康

双胎之一宫内发育迟缓

(左图)表中显示一例双绒毛膜双胎妊娠中, B 胎儿严重的不对称性胎儿宫内发育迟缓。胎儿腹围和股骨长度明显滞后于头围

Fetus A	MA = 24w0d ± 10d
→Fetus B←	MA = 18w0d ± 8d
BPD	19w5d ± 12d 4.55cm
HC	19w4d ± 10d 16.97cm
AC	15w0d ± 12d 8.67cm
FL	17w6d ± 10d 2.59cm

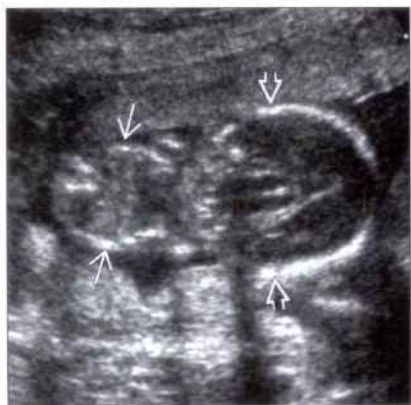
双胎之一宫内发育迟缓



(右图)第1、第2幅双胎之一宫内发育迟缓为B胎儿头部超声横切面,显示脑室轻度扩张(游标标示),颞骨内陷(→),另外的图像上显示眼眶过宽

双胎之一宫内发育迟缓

(左图)与第1、第2幅双胎之一胎儿宫内发育迟缓为同一病例,超声冠状切面显示B胎儿的头(→)明显小于A胎头(←),周围的羊水量也少



双胎之一宫内发育迟缓

(右图)胎儿A的超声矢状切面显示头部(→)和腹围(←)比例正常,羊水量正常。羊水穿刺结果表明胎儿A染色体正常,胎儿B为三倍体



双胎输血综合征 (TTTS)

(左图)表格显示在双胎输血综合征的病例中,两胎儿生长发育通常明显的大小不一致

Fetus A	MA = 24w1d ± 13d
Fetus B	MA = 19w3d ± 10d
→Fetus A←	→Fetus B←
MA ±SD	MA ±SD
BPD 25w0d ± 15d	BPD 21w1d ± 12d
HC 23w6d ± 10d	HC 20w1d ± 10d
AC 24w1d ± 15d	AC 19w5d ± 14d
FL 24w5d ± 15d	FL 18w0d ± 13d

双胎输血综合征 (TTTS)

(右图)超声显示供血儿被固定,膀胱不充盈(→),隔膜(←)紧紧地粘附胎儿肢体。多普勒超声显示脐动脉的好长期血流缺失,为TTTS 3级

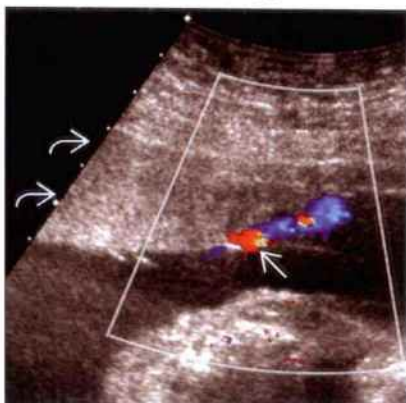


双胎生长不一致

胎盘分配不均等

Fetus A	LMP% <10%
BPD	24w2d±15d
HC	23w0d±10d
AC	20w6d±14d
FL	20w4d±13d
Fetus B	LMP% 35%
BPD	24w5d±15d
HC	24w3d±14d
AC	23w6d±14d
FL	24w6d±15d

胎盘分配不均等



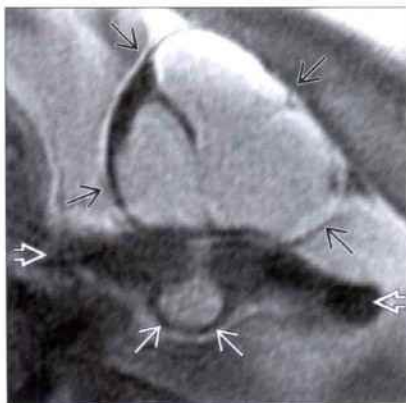
(左图) 表中显示的是双胎生长参数, 胎儿 A 的 EFW 位于第 10 个百分位数以下, 未发现胎儿结构异常, 没有 TTTS 的证据

(右图) 彩色多普勒超声显示 A 胎儿的脐带附着于胎盘边缘, B 胎儿的脐带为胎盘正中附着, 胎盘分配不均等, 双胎生长不一致, 但不像 TTTS 那样有胎盘内血管 A-V 吻合

胎盘分配不均等



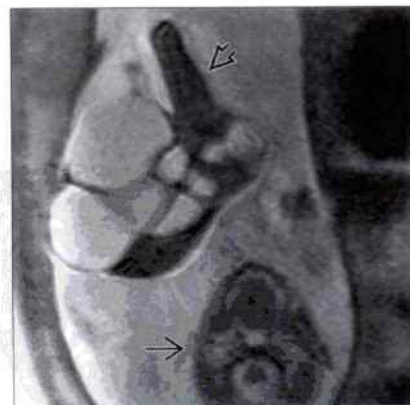
双胎之一结构畸形



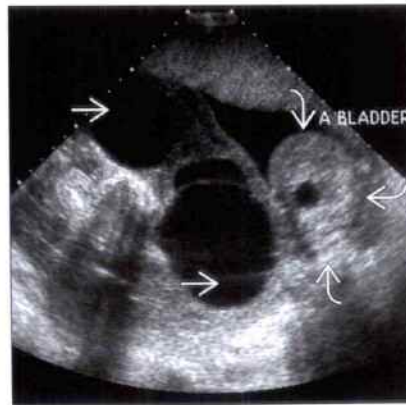
(左图) 与第 2 幅胎盘分配不均等为同一病例。经腹部超声显示 A 胎儿的羊水较少之生长相对正常的 B 胎儿周围的羊水量少

(右图) 磁共振 T₂WI 轴平面显示, 单羊膜双胎中一个胎儿, 显示巨大的脊髓膨出, 脑膜膨出及下肢, 其他的图像显示巨大的神经管缺陷和脑室扩张, 膀胱无法显示, 本例胎儿为 OEIS 综合征

双胎之一结构畸形



双胎间动脉反向灌注综合征 (TRAP)



(左图) 与第 1 幅双胎之一结构畸形为同一病例。磁共振 T₂WI 图像显示双胎中正常胎儿的膀胱和另一异常的胎儿, 异常儿羊水过多, 胎儿宫内发育迟缓, 染色体是正常的

(右图) 超声横切面显示双胎间动脉反向灌注综合征的胎儿皮肤水肿, 水肿的皮肤内有一巨大的囊结构, 这个囊很大, 将正常的胎儿推挤至紧靠子宫壁

鉴别诊断

常见

- 双胎输血综合征
- 双胎生长不一致
- 胎盘分配不均等
- 双胎之一羊水过少
- 双胎之一羊水过多

不常见

- 胎膜早破
- 子宫肌瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 羊水分布不均可能首先由于一胎儿畸形或胎盘分配不均等的合并症引起
- 确定绒毛膜数是治疗的关键
 - 双绒毛膜双胎妊娠中一胎结构异常
 - 治疗的目的是确保正常胎儿的最佳预后
 - 早期对异常胎儿的介入治疗可引起正常胎儿早产的风险
 - 单绒毛膜双胎
 - 双胎之一消失对存活胎儿有潜在的巨大的危害
 - 介入治疗是有效的，但可能引起早产的风险
 - 双胎输血综合征 (TTTS) 如果未给予治疗，两胎儿的死亡率均很高
 - 双胎间反向动脉灌注综合征 (TRAP)
 - 治疗的关键是确保泵血儿的最佳预后

常见诊断的有用线索

- 双胎输血综合征
 - 单绒毛膜双胎的胎盘形成
 - 胎儿通常大小不一致：供血儿小 / 受血儿大
 - 供血儿：血量减少 → 尿生产 ↓ → 膀胱“缺如” + 羊水过少
 - 受血儿：多血质，羊水多，胎儿有水肿的危险
- 双胎生长不一致
 - 较小胎儿的结构可能是异常 ± 非整倍体
 - 寻找生长受限的征象
 - 腹围减小，估计的胎儿体重 < 第 10 百分位数
 - 羊水少
 - 鉴别正常但生长发育不对称双胎
 - 连续评估显示两胎儿生长速度，羊水量正常
- 胎盘分配不均等

- 观察胎盘脐带插入位置最佳的时间是早期妊娠晚期
- 寻找脐带非胎盘中心插入点
 - 双胎中占有胎盘面积小的胎儿生长受限 / 羊水过少
- 帆状脐带：脐带附着胎膜上，远离胎盘
- 脐带胎盘边缘附着：脐带插入处位于胎盘边缘
- 双胎之一羊水过少
 - 死亡
 - 双肾异常
 - 肾发育不良：无肾，肾动脉缺如，肾上腺“平卧”
 - 多囊性肾发育不良：肾内大小不等的囊性结构，无正常肾实质
 - 严重的肾盂输尿管梗阻：双侧肾盂 / 肾盏扩张，输尿管不扩张
 - 梗阻性、囊性肾发育不良：在回声增强的肾实质内有多囊样改变，输尿管积水
 - 后尿道瓣膜
 - 膀胱扩张
 - 由于后尿道扩张形成“钥匙孔”征
 - 双侧肾盂积水
 - 寻找尿道囊肿 / 尿性腹水
 - 胎儿宫内发育迟缓
 - 估计的胎儿体重低于正常值第 10 个百分位数
 - 腹围减小
 - 应用频谱多普勒评估子宫胎盘循环 / 胎儿对不良环境的反应
- 双胎之一羊水过多
 - 特发性
 - 消化道的梗阻
 - 寻找扩张的肠管或双泡征
 - 直到晚期妊娠才表现出来
 - 中枢神经系统功能的减退 → 无法吞咽
 - 吞咽受阻：甲状腺肿，口腔肿物，颈部肿块
 - 横切面扫查头部及颈部
 - 寻找被甲状腺挤压的颈动脉
 - 高心排量
 - 动静脉血管畸形：应用彩色多普勒评价任何外观看似“囊性”的结构，如颅内 Galen 静脉瘤
 - 肿瘤：胎儿肿瘤大多数体积大 / 生长快速，采用彩色多普勒观察肿瘤内部的血液供应
 - 绒毛膜血管瘤：血管丰富的胎盘肿物

- 肌肉骨骼的畸形
 - 骨骼的发育不良：评估骨骼钙化，测量全身所有的长骨
 - 关节弯曲 / 运动失能序列征：实时动态观察运动 / 吞咽

不常见诊断的有用线索

- 胎膜早破
 - 一胎的羊膜囊早破导致双胎周围的羊水减少
 - 临床病史
 - 羊齿植物样结晶检查阳性
- 子宫肌瘤
 - 由于胎盘形成不良无法支持妊娠
 - 寻找胎盘功能不足的征象
 - 小于预期的生长
 - 小腹围
 - 多普勒检查异常
 - 纤维瘤增加胎膜早破的风险
 - 慢性胎膜早破合并生长受限 / 羊水过少

- 应用多普勒寻找胎盘血管深部的血凝块

其他重要信息

- 评估羊水量
 - 单胎可应用羊水指数 (AFI)
 - 四个象限的总和：不包括脐带和胎儿在内的羊水最大深度
 - 多胎妊娠则应用每个胎儿周围最大的羊水深度
 - 显示胎膜两边每个胎儿相对的羊水量
- 双胎输血综合征可发生于单羊膜双胎
 - 胎膜缺如，应排除羊水过少 / 羊水过多
 - 较小的一个胎儿膀胱缺如
 - 多普勒检查结果可能异常，取决于双胎输血综合征的严重性
- 在单羊膜双胎妊娠中肾发育不全是容易漏诊的
 - 正常的胎儿产生尿液，无双胎间隔膜，因此羊水量看上去是正常的
 - 仔细扫查膀胱：尿液的生成→动态观察膀胱容量的变化

双胎输血综合征



双胎输血综合征



(左图) 经腹部超声显示固定儿“抗地心引力”，胎膜 紧贴于固定儿，所见到的羊水是另一胎儿的

(右图) 与左图为同一病例，双胎中另一胎儿 的超声，显示羊水过多，活动自如，在这种病例中显示双胎间的隔膜重要，未见隔膜可被误诊为单羊膜囊双胎

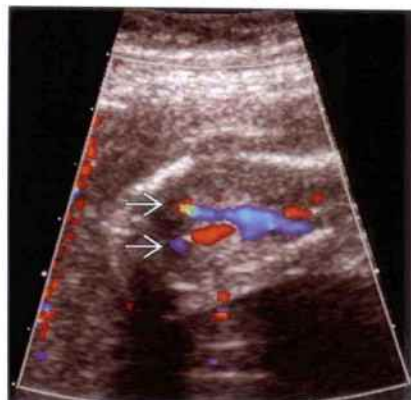
双胎输血综合征

(左图) 经腹部超声显示(18周) 受血儿周围羊水最大深度(游标标示) 13 cm, 表明重度羊水过多



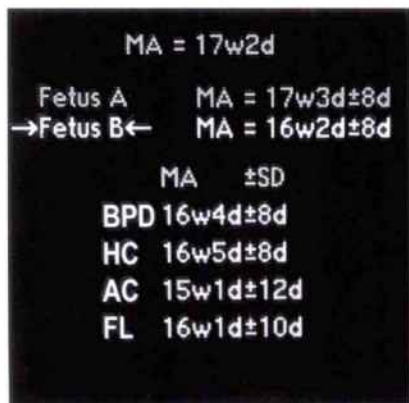
双胎输血综合征

(右图) 与左图为同一病例。彩色多普勒超声, 显示供血儿膀胱空虚, 羊水少。正常情况下在两脐动脉之间的空隙内可以看见膀胱

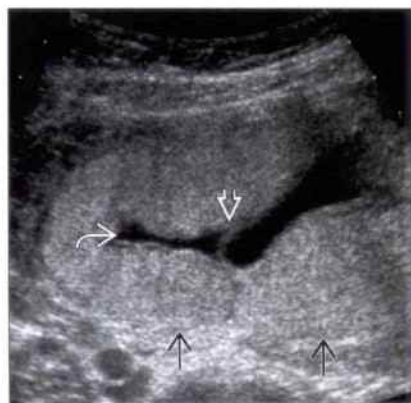


双胎生长不一致

(左图) 表内显示一例辅助妊娠双绒毛膜双胎中胎儿A的生长参数。胎儿生长发育与孕周相符, B胎儿腹围小于对应的孕周



(右图) 与左图为同一病例。经腹超声显示两个胎盘, 厚隔膜, 提示为双绒毛膜双胎。B胎儿的羊水少, 1个月后随访, B胎儿死亡



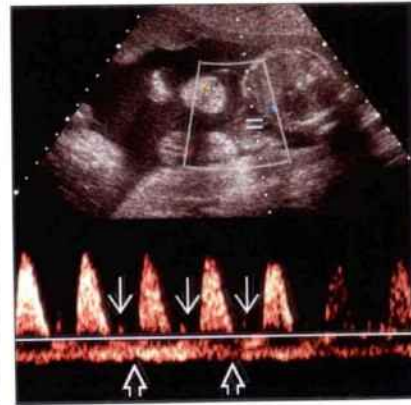
双胎生长不一致

(左图) 经腹超声显示羊水少, 隔膜紧贴于胎儿身上。另一图像显示胎儿的双肾和膀胱正常



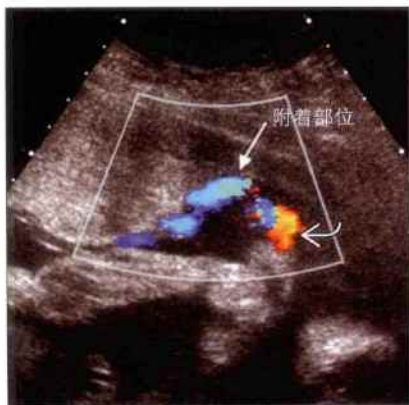
双胎生长不一致

(右图) 与左图为同一病例。脉冲多普勒超声显示脐动脉舒张期血流缺失, 有脐静脉搏动征。此病例为双绒毛膜双胎妊娠, 孕24周



羊水分布不均

双胎生长不一致



胎盘分配不均等



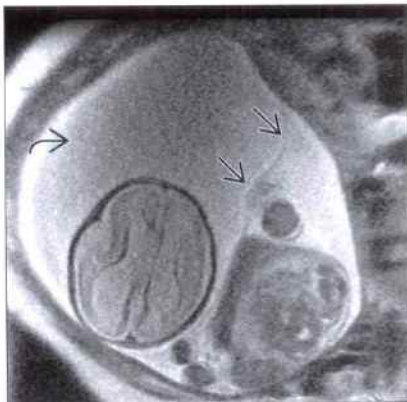
(左图)与第3、第4幅双胎生长不一致为同一病例。彩色多普勒超声显示脐带插入至胎盘边缘 \Rightarrow 。羊水少,胎儿生长落后于临床孕周约3周

(右图)另一病例彩色多普勒超声,显示脐带 \Rightarrow 插入在膜上,而不是直接插入至胎盘轮上 \Rightarrow (即帆状胎盘)。整个孕期内羊水量少的胎儿小。通常不考虑为双胎生长不一致,除非其中一个胎儿为胎儿宫内发育迟缓

双胎之一羊水过少



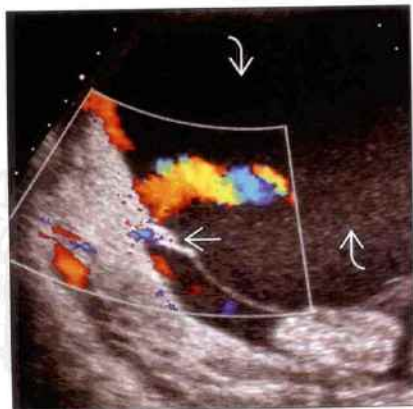
双胎之一羊水过多



(左图)生殖助孕16孕周双胎超声,显示一个胎儿周围几乎无羊水 \Rightarrow ,胎儿也非常小,尽管在此图像上看不见,但另一胎儿 \Rightarrow 周围的羊水量正常。3周后随访,双胎中羊水少的胎儿死亡

(右图)磁共振T₂WI显示一胎儿羊水多 \Rightarrow ,薄的隔膜 \Rightarrow 。双胎之一死亡引起另一胎儿脑白质软化导致胎儿吞咽功能受损

双胎之一羊水过多



子宫肌瘤



(左图)与第2幅双胎之一羊水过多为同一病例。显示双胎间的隔膜,提示胎儿羊水多 \Rightarrow ,尽管双胎峰可见 \Rightarrow ,但实际为单绒毛膜双胎妊娠,血管相连接。存活胎儿的脑白质软化,危及正常的吞咽功能

(右图)经腹超声横切面,显示双胎周围的羊水量少,胎盘附着于肌瘤上。注意多发的、大的肌壁间肌瘤 \Rightarrow

鉴别诊断

常见

- 胎儿死亡
- 双胎输血综合征
- 联体双胎
- 双胎间动脉反向灌注综合征

罕见(但重要)

- 胎内胎

重要信息

鉴别诊断要点

- 评估多胎妊娠最重要的是确定绒毛膜数
 - 某些问题只发生于单绒毛膜双胎妊娠中
 - 双胎输血综合征(TTTS)
 - 双胎间动脉反向灌注综合征(TRAP)
 - 联体双胎
- 评估羊水分布
 - 显示胎膜两边的羊水量
 - 测量每个胎儿周围羊水的最大垂直深度
 - 如果羊水量不对称,明确哪一侧是异常的
 - 双胎之一羊水少:羊水过少的鉴别
 - 双胎之一羊水多:羊水过多的鉴别
 - 双胎之一羊水多和另一胎儿羊水少:最常见于双胎输血综合征

常见诊断的有用线索

- 胎儿死亡
 - 在早孕期常见到
 - 通常当胚胎头臀长 >5 mm 时超声可显示原始心管搏动
 - 在早孕期孕囊可以完全被吸收造成“双胎之一消失”
 - 如果晚期单绒毛膜双胎妊娠,可能发展为双胎间动脉反向灌注综合征序列征
 - 在单羊膜囊双胎,脐带缠绕是引起双胎之一死亡的特殊原因
- 双胎输血综合征
 - 单绒毛膜双胎妊娠
 - 生长不对称或不一致
 - 羊水分布异常:一胎儿羊水多,另一胎儿羊水少
 - 寻找“固定儿”,在严重的病例胎膜皱缩
 - 双胎输血综合征分级
 - 1级:供血胎儿膀胱空虚,多普勒检查结果正常
 - 2级:供血胎儿膀胱空虚,多普勒检查结果正常

- 3级:供血胎儿膀胱空虚,多普勒检查结果异常
- 4级:受血胎儿水肿
- 5级:双胎之一或双胎均死亡

• 联体双胎

- 单羊膜双胎妊娠 = 无双胎隔膜
- 双胎间一定有连续的皮肤覆盖
- 命名法
 - 以联体的部位命名(例如头部联体双胎)
 - “双”和重复的部位(例如双头畸形)

• 双胎间动脉反向灌注综合征

- 单绒毛膜双胎妊娠,一胎儿为正常的“泵血儿”,另一胎为异常的胎儿
- 畸形的双胎
 - 无心脏搏动或心脏未发育
 - 通常下部肢体发育较好
 - 上部肢体/心脏发育不良或缺如
 - 明显的皮肤水肿+渗出液/腹水
- 此种情况的特征是脐动脉流向异常胎儿的体内而不是流入胎盘

罕见诊断的有用线索

• 胎内胎

- 看似单胎:“双胎”合二为一像一个肿块
- 通常认为是一个罕见的胎儿肿块
- 如脊柱可显示,更多考虑为畸胎瘤

其他重要信息

- 双胎畸形的发生率较单胎妊娠更多见,无论其绒毛膜性
- 任何畸形/单倍体均可能发生
- 源于单绒毛膜双胎妊娠胎盘血管吻合的特有的并发症
 - 双胎输血综合征(TTTS)继发于单绒毛膜双胎妊娠胎盘动/静脉间分流
 - 供血胎儿的动脉血流入受血儿的静脉循环→供血儿血量↓→实际上的低血压
 - 肾灌注减低→尿液生成减少→羊水过多
 - 血液进入胎盘减少→氧合的血液回流减少→慢性低氧血症,胎儿生长迟缓
 - 受血胎儿接受所有回流到胎盘和部分双胎共有的血液→多血症/液体过剩
 - 血容量增加→心排量增加→最终发展为胎儿水肿
- 继发于单绒毛膜双胎胎盘内的动、静脉分流的胎间动脉反向灌注综合征

- 泵血儿的氧合血→双胎共有的脐带→优先灌注胎儿的下肢→上身/颅脑的血流供应减少,发育不良
- 血液通过脐动脉而不是脐静脉进入胎儿→缺乏正常通过心脏的循环→心脏发育异常

选择性鉴别诊断思路

- 双胎水肿
 - 胎儿间动脉反向灌注综合征 (TRAP) 中异常的胎儿常见皮肤水肿/渗出
 - 在 TRAP 序列中泵血儿可能由于心力衰竭出现水肿
 - TTTS 中的两个胎儿均有水肿的风险 (由于容量超负荷, 受血胎儿的风险更大)
 - 也可有由于与胎盘分配无关的其他原因引起的水肿
 - 所有的病例均需仔细检查胎儿解剖结构, 感染情况和染色体检查

- 进行正规的超声心动图检查, 检查胎儿结构、心功能, 心率和节律
- 双胎脑软化症
 - 无论绒毛膜性如何, 任何脑组织的损伤过程最终均可能发展成脑软化症
 - 在 TTTS 中, 供血胎儿继发于慢性缺氧可能发生脑软化
 - 单绒毛膜双胎妊娠中, 双胎之一消失可能使存活的胎儿发生“双胎栓塞综合征”
 - 共有胎盘循环→两胎儿间血管交通
 - 双胎之一死亡→对于存活儿外周阻力突然下降→发生严重的一过性低血压
 - 缺血性的损伤见于脑组织/心肌/肾
 - 超声检查所见
 - 脑室周围白质回声增强, 灰质-白质的界线欠清
 - 最终形成囊性脑软化症, 空洞脑, 小头畸形

胎儿死亡



胎儿死亡



(左图) 经腹超声纵切面显示两个孕囊, 一个蜕膜反应差 \Rightarrow , 胚胎停育。随访过程另一胚胎也死亡。胚胎停育的病因不清楚。

(右图) 超声示双胎间的隔膜 \Rightarrow 和双胎峰 \Rightarrow 。由于双胎之一死亡, 小的孕囊内羊水少, 随访显示死的胎儿和孕囊萎缩。

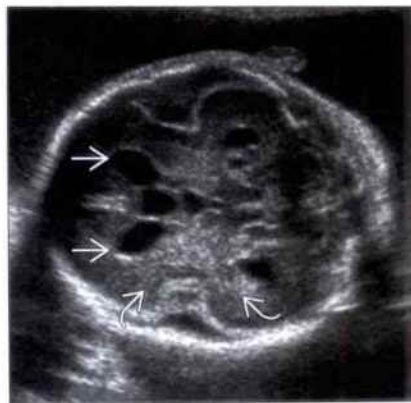
胎儿死亡

(左图) 经腹部超声横切面显示双胎之 A 胎颅脑的外观正常



胎儿死亡

(右图) 10 天后随访, 经腹部超声横切面, 显示 A 胎死亡, 进展性脑室扩张, 脑灰-白质分界不清, 考虑脑软化。单绒毛膜双胎妊娠一胎儿死亡, 另一胎儿处于缺血缺氧损伤的高风险状态 (“双胎栓塞综合征”)



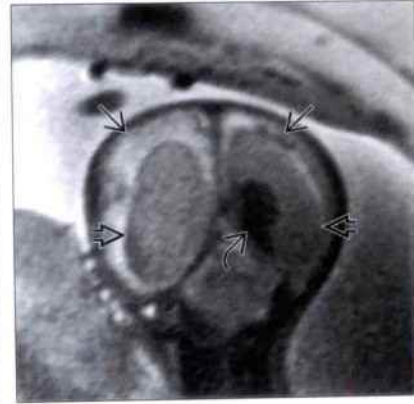
胎儿死亡

(左图) 经腹部超声横切面显示同一病例存活的 B 胎儿脑室扩张和脑室内血凝块。B 患儿出生后几小时死亡, 尸检显示脑白质软化, 考虑是由于双胎之一死亡后血流动力学的影响所致



胎儿死亡

(右图) 另一病例的磁共振 T₂WI 冠状切面, 显示弥漫性的脑皮质异常信号, 脑室扩张和脑室内血凝块, 与双胎之一死亡后缺氧性的脑白质软化图像符合



双胎输血综合征

(左图) 经腹部超声横切面显示胎儿头皮水肿, 呈弥漫性增厚



双胎输血综合征

(右图) 与左图为同一病例。经腹部超声冠状切面显示胎儿腹水, 胸腔积液, 皮肤较前次检查时更加增厚, 表明有胎儿水肿。这是单绒毛膜双胎 TTTS 中的受血儿。

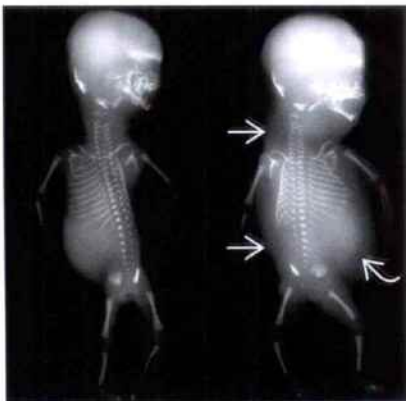


双胎相关的畸形

双胎输血综合征



双胎输血综合征



(左图) 示单绒毛膜双胎伴双胎输血综合征受血胎儿临床图片, 显示腹部膨胀和继发的全身性水肿

(右图) 作为尸体解剖一部分的X线图片, 显示胎儿皮肤水肿, 腹部肿胀

双胎输血综合征



双胎输血综合征



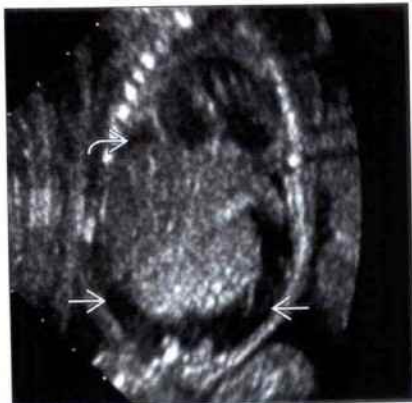
(左图) 经腹部超声显示受血胎儿膀胱充盈, 羊水多, 反应容量超负荷

(右图) 经腹部超声显示供血儿羊水少, 双胎间隔膜紧贴于胎儿身上

双胎输血综合征



双胎输血综合征



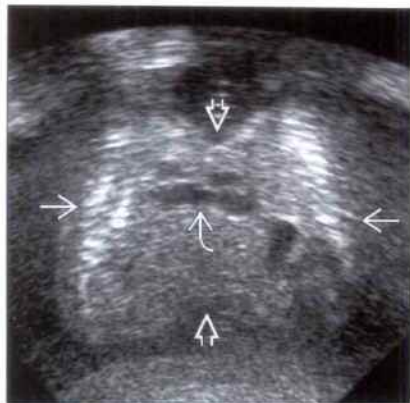
(左图) 脉冲多普勒超声显示供血儿脐动脉舒张期血流消失, 为双胎输血综合征Ⅲ级

(右图) 另一病例的经腹部超声冠状切面, 显示受血胎儿水肿, 胸腔积液, 腹水 (双胎输血综合征Ⅳ级)

联体双胎

(左图) 超声冠状切面显示胸部联胎 \rightarrow ，胎儿面对面，共用一个心脏 \rightarrow 。注意联体的部位可见皮肤覆盖 \rightarrow 范围延续到腹部水平

(右图) 胎儿出生后照片，确定为胸腹部联体双胎，胸部和腹部联体，联体双胎常合并有脐膨出 \rightarrow



联体双胎



双胎间动脉反向灌注综合征

(左图) 经腹部超声显示形态异常的无定形组织肿块(游标标示)伴钙化 \rightarrow

(右图) 与左图为同一病例，经腹部超声横切面显示异形的肿块(游标标示)与正常胎儿的肢体相邻 \rightarrow



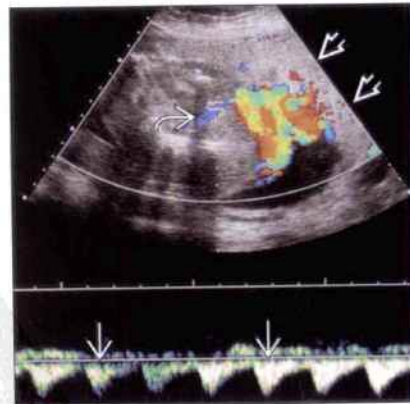
双胎间动脉反向灌注综合征



双胎间动脉反向灌注综合征

(左图) 彩色多普勒超声显示脐动脉血流 \rightarrow 离开胎盘 \rightarrow 反向进入肿块内部 \rightarrow ，脉冲多普勒显示逆向的动脉血流，证实为双胎间动脉反向灌注综合征

(右图) 大体病理图片显示典型的双胎间动脉反向灌注综合征胎儿外形，软组织明显水肿，无正常的颅脑及面部结构



双胎间动脉反向灌注综合征



双胎相关的畸形

胎内胎



胎内胎



(左图) 经腹部超声冠状切面，显示一女性胎儿腹内有一不常见的肿块 \rightarrow 。连续动态观察肿块生长迅速

(右图) 晚期妊娠经腹部超声横切面，显示胎儿腹部肿块内可见一长骨样结构 \rightarrow

胎内胎



胎内胎



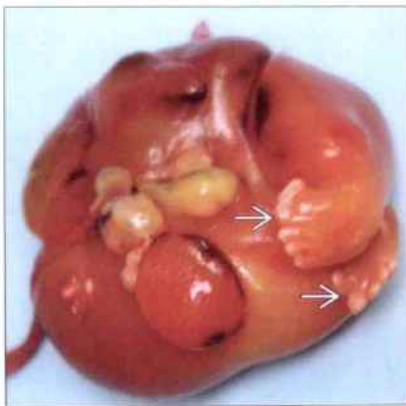
(左图) 出生后腹部超声显示大的混合性肿块(游标标示)，内有囊性成分 \rightarrow 和骨骼成分 \rightarrow

(右图) 与左图为同一病例。超声检查证实为长骨结构 \rightarrow ，同产前的超声检查发现的相同

胎内胎



胎内胎



(左图) 超声显示肿块内见脊柱结构 \rightarrow ，确诊为胎内胎而不是畸胎瘤

(右图) 大体病理横切面标本，显示胎内胎中的是 \rightarrow

鉴别诊断

常见

- 胸部联体双胎
- 脐部联体双胎

不常见

- 臀部联体双胎
- 坐骨联体双胎
- 头部联体双胎
- 颅部联体双胎

罕见（但重要）

- 双头畸形
- 胎内胎
- 寄生双胎

重要信息

鉴别诊断要点

- 单绒毛膜双胎
 - 一个胎盘
 - 双胎性别相同
- 单羊膜囊双胎
 - 无双胎隔膜
- 两胎儿在某一部位融合
 - 相连处皮肤相互延续是诊断的一个标志
 - 相联处狭窄或易曲折可使联体双胎方向发生变化
- 可以见到脐带融合
 - 脐带内超过 3 根血管
- 鉴别联体双胎和单羊膜囊双胎非常重要，关系到不同的预后
 - 单羊膜囊双胎两胎在同一个孕囊内，但并未相互融合
 - 如果脐带缠绕，胎儿位置可相对固定
 - 单羊膜囊双胎预后更好
 - 无需分开
 - 大多数联体双胎宫内死亡或出生后即死亡
- 所有的联体双胎必须进行系统的胎儿超声心动图检查
 - 复杂的先天性心脏病排除了胎儿出生后手术分离的可能
 - 胎儿超声心动图较出生后婴儿的超声心动图更容易操作
 - 羊水是良好的声窗
 - 无肺气的干扰

常见诊断的有用线索

- 胸部联体双胎
 - 两胎儿面对面
 - 胸到脐部融合
 - 心脏某种程度的融合
 - 75% 出生前即排除了出生后分离的可能
 - 90% 共同心包腔
 - 肝常常融合
 - 25% 共用胆道系统
 - 25% 共有小肠，通常是十二指肠
- 脐部联体双胎
 - 两胎儿脸对脸
 - 腹部融合，从脐部到 ± 胸廓的下段
 - 80% 肝融合，胆道异常常见
 - 30% 在回肠末端麦克尔憩室处共用小肠

不常见诊断的有用线索

- 臀部联体双胎
 - 两胎儿背对背
 - 在骶骨或臀部联体
 - 15% 有共同泌尿系统，只有一个膀胱
 - 一个肛门 ± 直肠，余下的肠管是分开的
 - 可能出现脊索融合
- 坐骨联体双胎
 - 从脐部到单个的骨盆
 - 两胎儿面对面或头尾相接
 - 肾 / 膀胱个数不定
 - 可发生泄殖腔畸形 / 肛门闭锁 / 膀胱结肠瘘
 - 可能共用内外生殖器
 - 肢体数目不定
 - 四足畸形 = 4
 - 三足畸形 = 3
 - 二足畸形 = 2
 - 手术主要的挑战是泌尿生殖系统的分离和矫形外科
 - 泌尿生殖
 - 能够自行调节并足够大的膀胱 / 肠管的排空 / 性功能
 - 矫形外科
 - 下肢的数目
 - 骨盆重建，使假肢有所依附
- 头部联体双胎
 - 从头顶到脐部相连，共用一个头颅，在头的两面各有一张脸
 - 无法分开

• 颅部联体双胎

- 除脸和枕骨，颅骨的任何部位相连
- 分离术取决于硬脊膜囊共有的程度

罕见诊断的有用线索

• 双头畸形

- 两个头
- 一个躯干
- 通常只有一组肢体
- 无法分离

• 胎内胎

- “双胎”在貌似单胎的体内形成一肿物
- 畸胎瘤和胎内胎的关键差异是脊柱
- 由于包裹在囊膜内肿物界线清楚
- 最常见的发生部位是上后腹膜腔
- 无恶性倾向
- 切除即治愈

• 寄生双胎

- 残余的胎儿部分或不完整的胎儿附着于发育完好的双胎上
 - 完整的双胎称联体自养胎
 - 可看见任何残余部分

其他重要信息

• 命名法

◦ 联体的部位 + “联胎”（例如，胸部联体双胎 = 双胎联体处在胸部）

◦ “Di” + 双份的部位（例如，双头畸形 = 在一个躯体上有两个头

- 后缀可能用于描述肢体的数目

- 三足畸形双胎 = 双胎连接处在身体的下部分，一个骨盆和三个肢体

• 所有的联体双胎预后均不佳

- 40% ~ 60% 死产

- 35% 在出生后 24 小时内死亡

• 每一个联体双胎是独一无二的

- 合并的一些畸形是致死性的

- 如果是致死 / 无法分离，处理的关键是确保母亲的安全

- 采取的分娩方式应该是使死亡率降至最低

- 目的是避免古典式的剖宫产或子宫裂伤

- 大的子宫切口 → 将来妊娠时胎盘植入 / 增加胎膜早破的危险

• 外科手术技术的进展，已增加了能够实施手术分离的概率

- 多学科合作的术前计划

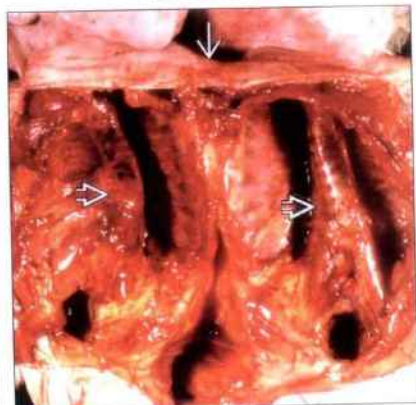
- 皮肤的伸展

- 术后伤口的护理

- 分离术后的心理咨询

胸部联体双胎

胸部联体双胎



（左图）超声横切面显示胎儿 面对面，连接处皮肤连续 ，共用心脏

（右图）大体解剖显示胎儿胸腔融合。注意皮肤覆盖连续 ，脊柱分开

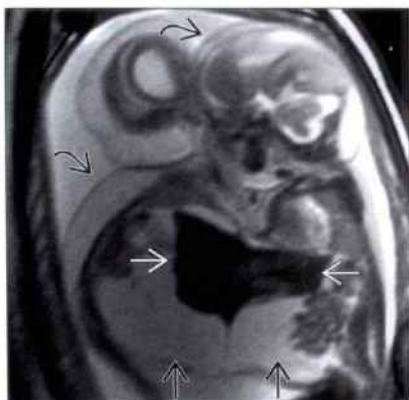
脐部联体双胎

(左图) 经腹部超声横切面显示腹部水平前腹壁融合, 有两个胃 \Rightarrow , 一个肝 \Rightarrow , 注意联体的部位, 皮肤连续性覆盖 \Rightarrow , 证明为联体双胎



(右图) 磁共振T₂WI矢状切面显示双胎共有—个肝 \Rightarrow , 腹部联体, 两胎儿均水肿, 注意腹水 \Rightarrow 和皮肤的水肿 \Rightarrow 。两胎儿均有胸腔积液和肺发育不良

脐部联体双胎



脐部联体双胎

(左图) 临床图片显示联体双胎活产, 分娩时脐膨出破裂 \Rightarrow , 紧急行分离术并成功

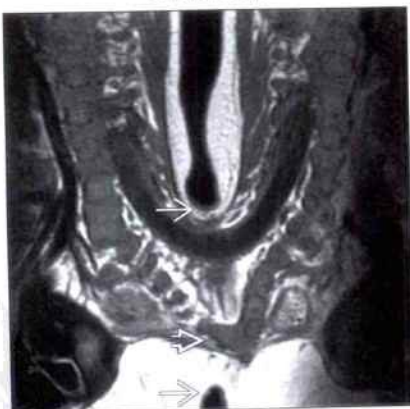


(右图) 与左图为同一病例。以往的CECT轴面图像, 显示十二指肠/近端空肠大范围扩张 \Rightarrow , 宫内诊断为囊性结构, 出生后确诊脐部联体双胎



臀部联体双胎

(左图) 磁共振T₂WI矢状切面显示表面皮肤连续性覆盖 \Rightarrow , 但骨骼融合少 \Rightarrow

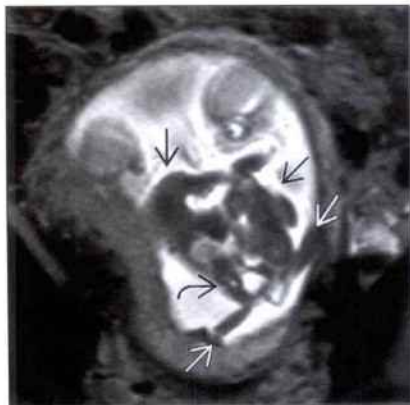


(右图) 与左图为同一病例。出生后的婴儿照片, 正如前面的图像所显示, 是典型的臀部联体双胎, 实际皮肤连接接触的部位较小, 这使分离相对容易

臀部联体双胎



坐骨联体双胎



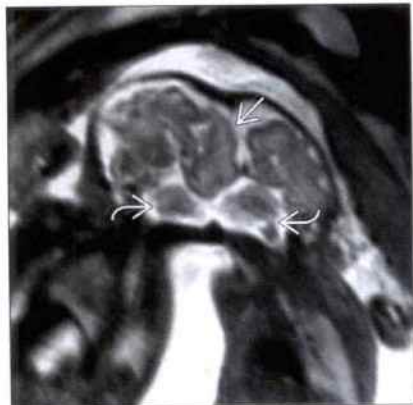
坐骨联体双胎



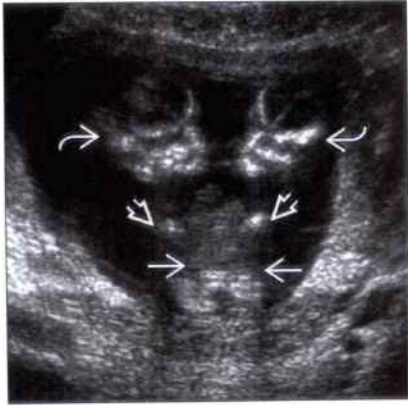
(左图) 磁共振T₂WI冠状面显示两个上半身躯干(→)、一个骨盆(→)和部分四肢(→), 其实3个下肢, 一个是遗迹

(右图) 经腹部超声横切面显示继发于尿道梗阻的双侧肾积水(→), 肾积水是继发的, 由于这对双胎有一个共同的泄殖腔, 四个肾中只有一个有正常的排泄和功能

头部联体双胎



双头畸形



(左图) 磁共振T₂WI斜冠状面显示一个共同的头骨, 小脑是分开的(→), 但共用一个小脑幕上脑(→)

(右图) 经腹超声冠状切面显示了两个分开的头(→), 一个躯干(→), 两个上肢(→)。孕妇选择了终止妊娠

胎内胎



寄生双胎



(左图) 经腹部超声显示女性胎儿腹腔内肿块内的长骨, (→)考虑是股骨, 产后切除证实是胎内胎

(右图) 大体病理显示头(→)和从胎儿腹部凸出寄生的双上肢(→)

第9章

胎盘和脐带

胎盘内无回声区	9-2
胎盘位置异常	9-6
胎盘边缘异常	9-10
胎盘内瘤样病变	9-14
巨大胎盘	9-18
脐带附着异常	9-22
脐带异常	9-26
脐血管异常	9-32

鉴别诊断

常见

- 胎盘内血池 (PL)
- 胎盘早剥 (PA)
- 胎盘边缘血窦
- 胎盘植入形成的漩涡状血管

不常见

- 胎盘脐带附着处囊肿
- 完全性葡萄胎
- 三倍体

重要信息

鉴别诊断要点

- 获取胎盘的标准切面
 - 胎盘长轴矢状切面
 - 包含子宫下段的正中矢状切面
 - 旁矢状切面
 - 横切面
 - 子宫上段、中段和下段的横切面
- 采用彩色多普勒超声判断胎盘的病变
 - 胎盘边缘血窦内可检测到血流信号，而胎盘早剥的血肿内检测不到血流信号
 - 两者均可表现为胎盘后低回声
 - 胎盘内血池常检测不到血流信号
 - 实时二维超声观察胎盘内翻滚的血流
 - 必要时应储存动态图像
- 联合胎盘以及胎儿的超声表现进行评估
 - 合并胎儿畸形时提示三倍体的可能
 - 合并胎儿宫内发育迟缓时提示三倍体或胎盘灌注不足的可能

常见诊断的有用线索

- 胎盘内血池 (PL)
 - 绒毛间隙间血管扩张
 - 血池内为母体血
 - 可有流动性或液平
 - 大小可变化
 - 一过性的
 - 大小和形状可随时间而改变
 - 可完全消失
 - 位置
 - 位于胎盘内且无明显边界
 - 胎盘子面绒毛板下
 - 胎盘内血池有时是正常现象

- 中期妊娠晚期出现
- 晚期妊娠出现
- 多发或早期出现的胎盘内血池与胎盘循环灌注不足有关
 - 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)
 - 羊水过少
 - 脐动脉血流阻力增高
- 多数胎盘内血池应用能量多普勒不能显示血流信号
 - 实时扫查可观察到翻滚的血流
- 可形成血栓或纤维化
 - 回声增高
 - 可辨认出囊壁
 - 翻滚的血流消失
- 胎盘早剥 (PA)
 - 边缘性胎盘早剥最常见
 - 血肿内无血流信号
 - 胎盘边缘与子宫壁分离
 - 评估胎盘剥离的范围
 - 胎盘后型的胎盘早剥
 - 急性期表现为胎盘增厚
 - 常表现为早产但不伴阴道出血
 - 胎盘的前型早剥少见
 - 绒毛膜下或羊膜下血肿
 - 若接近脐带附着处可累及脐带
- 胎盘边缘血窦
 - 胎盘后的无回声区
 - 正常母体的静脉血管
 - 多数是子宫肌层的静脉
 - 多普勒超声多数可检测到血流
- 胎盘植入形成的漩涡状血管
 - 胎盘间隙增宽
 - 可见三角形的特征性的透声区
 - 似胎盘血池的缓慢血流
 - 寻找其他胎盘植入的征象
 - 子宫肌层消失
 - 胎盘侵犯子宫以外的结构：充盈膀胱扫查是否被侵犯
 - 应用彩色多普勒观察血流情况
 - MR 可辅助诊断

不常见诊断的有用线索

- 胎盘脐带附着处囊肿
 - 起自脐带或胎盘表面
 - 多数为多发

- 囊肿较大 (> 5 cm) 时下列疾病的发病率增高
 - 胎儿宫内发育迟缓
 - 出血
 - 其他一些罕见的脐带意外事件
- 可随着妊娠的继续逐渐增大
- 完全性葡萄胎
 - 妊娠滋养细胞肿瘤
 - 遗传物质 100% 来自父系
 - 染色体核型通常是 46, XX
 - 可在早期妊娠或中期妊娠早期诊断
 - 超声表现
 - 胎盘呈多囊改变
 - 有血供的肿块
 - 无正常胚胎
 - 胎盘周围出血很常见
 - 临床表现
 - 出血
 - 妊娠剧吐
 - 母体血清 hCG 水平升高
- 三倍体
 - 染色体核型检查为 69 条染色体
 - 如多余的单倍体来自父系则是双精子受精 (亦称部分性葡萄胎)
 - 如多余的单倍体来自母系则是双卵受精
 - 胎盘的表现取决于多余的染色体的来源
 - 如是双精子受精, 则胎盘增大、内见多个小囊

- 如是双卵受精, 则胎盘较小
- 胎儿畸形
 - 严重的胎儿宫内发育迟缓
 - 羊水过少
 - 多发异常, 可累及所有器官系统

其他重要信息

- 胎盘内血池通常不需追踪复查
 - 常见于中期妊娠晚期或晚期妊娠早期
 - 暂时性出现
- 如胎盘内血池较多则需仔细扫查胎儿
 - 三倍体
 - 因胎盘循环灌注不足导致胎儿宫内发育迟缓
- 胎盘早剥的症状与剥离位置有关
 - 边缘性胎盘早剥表现为阴道出血
 - 胎盘后型的胎盘早剥表现为腹痛, 胎儿宫内窘迫和早产
 - 胎盘前型的胎盘早剥多数无症状, 除非脐带受压
- 高度怀疑胎盘植入
 - 有剖宫产病史者为胎盘植入高风险
 - 前置胎盘伴有胎盘内漩涡时应怀疑有无胎盘植入
 - 寻找有无肌层消失及观察肌层血管
- 评估胎盘内无回声区的位置和形状
 - 胎盘内血池不常见且多为散在分布
 - 胎盘早剥多数是边缘性的
 - 胎盘边缘血窦位于胎盘后但其表现与肿块不同

胎盘内血池 (PL)



胎盘内血池 (PL)



(左图) 超声横切面显示胎盘内一较大的静脉血池, 位于脐带附着处附近。因该血池较大且持续存在, 故建议孕妇定期复查。

(右图) 数周后复查, 超声横切面显示, 与上次相同的胎盘区域血池较前明显缩小, 同时可见脐带附着处。

胎盘内无回声区

胎盘早剥 (PA)

胎盘早剥 (PA)

(左图) 超声矢状切面显示胎盘边缘因出血而形成的低回声区 \Rightarrow 。孕妇有外伤史, 其超声表现高度提示为亚急性性的胎盘早剥

(右图) 超声矢状切面显示胎盘剥离的面积较大, 剥离处位于胎盘后和胎盘边缘。血肿内部分为混合性回声, 部分为囊性 \Rightarrow , 胎盘 \Rightarrow 与子宫壁分离

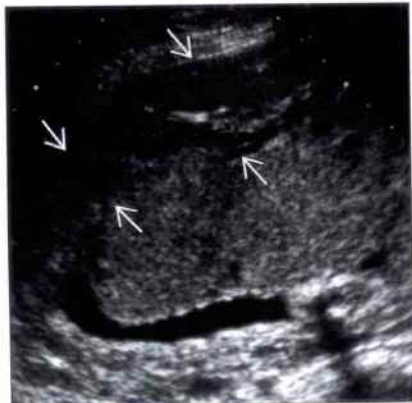


胎盘边缘血窦

胎盘边缘血窦

(左图) 超声横切面显示胎盘后和胎盘边缘以及子宫肌层的正常静脉丛 \Rightarrow 。勿将其与胎盘早剥相混淆

(右图) 超声矢状切面显示胎盘边缘丰富的血窦和子宫肌层的静脉丛 \Rightarrow 。虽然血管严重扩张, 但其妊娠结局仍然良好



胎盘植入形成的漩涡状血管

胎盘植入形成的漩涡状血管

(左图) 超声横切面显示胎盘内的血管腔隙扩大 \Rightarrow 。该孕妇曾有两次剖宫产史且此次妊娠伴有前置胎盘。超声扫查已观察不到正常的子宫肌层 \Rightarrow

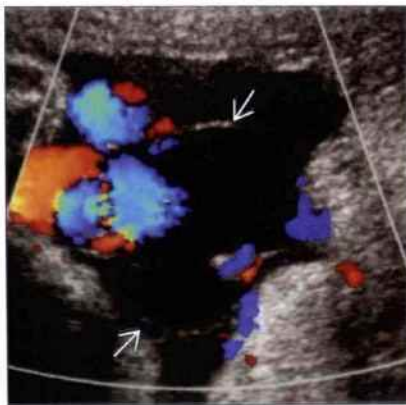
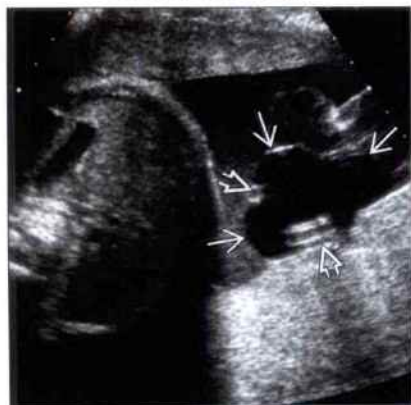
(右图) 经阴道超声矢状切面显示因胎盘植入而形成的胎盘内漩涡 \Rightarrow 。注意局部子宫肌层消失 \Rightarrow



胎盘内无回声区

胎盘脐带附着处囊肿

胎盘脐带附着处囊肿

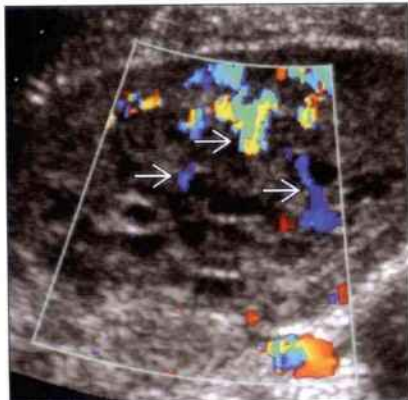
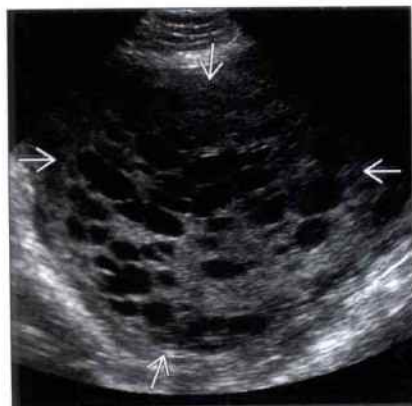


(左图) 超声横切面显示脐带附着处的胎盘囊肿 \rightarrow ，囊内可见脐血管 \rightarrow

(右图) 与左图为同一病例。的超声横切面，彩色多普勒显像证实囊肿位于胎盘脐带附着处 \rightarrow 。妊娠和胎儿结局均良好

完全性葡萄胎

完全性葡萄胎

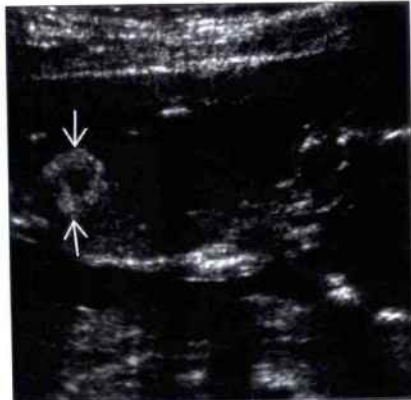
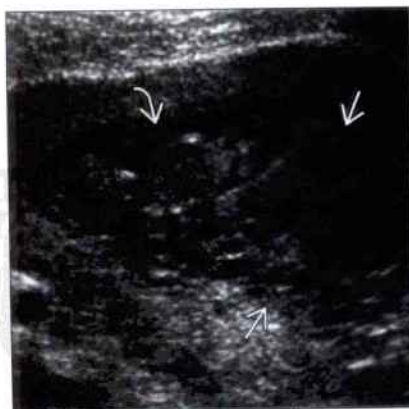


(左图) 经腹超声横切面显示胎盘已完全被多发的小囊肿 \rightarrow 替代，无法看到正常胚胎组织

(右图) 另一妊娠葡萄胎病例。彩色多普勒超声横切面显示子宫腔内充满多囊样的无回声区，其血供丰富 \rightarrow

三倍体

三倍体



(左图) 超声矢状切面显示多囊样的胎盘 \rightarrow 和胎儿 \rightarrow 。胎儿有多发的轻度异常并伴有 IUGR，羊膜腔穿刺结果显示胎儿染色体核型为三倍体

(右图) 与左图为同一病例。胎儿的超声矢状切面，显示胎儿肠管回声增强 \rightarrow 和羊水过少

鉴别诊断

常见

- 前置胎盘
- 胎盘边缘血窦前置
- 胎盘植入

不常见

- 副胎盘

重要信息

鉴别诊断要点

- 妊娠中、晚期需扫查子宫下段
 - 常规经腹扫查
 - 正中矢状切面
 - 旁矢状切面
 - 经腹扫查无法显示子宫下段则选择经阴道扫查
 - 出血并非经阴道扫查的禁忌证
 - 操作轻柔
 - 插入探头时需注意观察屏幕
 - 如无法经阴道扫查可行经阴唇或会阴扫查
 - 将闭合的阴道作为透声窗
 - 抬高臀部以减轻肠气干扰
 - 将探头置于会阴（小阴唇）上
- 观察胎儿或羊水是否直接贴近宫颈？
 - 前置的胎盘可影响其贴近宫颈
 - 妊娠晚期胎动可影响
 - 胎儿横位时可影响
- 子宫肌层的厚度是否不对称？
 - 胎盘附着处的子宫肌层与其他子宫肌层比较
- 副胎盘容易漏诊
 - 尚未扫查完整个子宫之前判断胎盘位置
- 应高度怀疑胎盘植入
 - 伴有前置胎盘或有剖宫产史
 - 胎盘植入的发生风险随剖宫产次数增加而增加
- 应用彩色脉冲多普勒超声
 - 胎盘植入
 - 胎盘内的血管可延伸至子宫肌层
 - 副胎盘
 - 两个胎盘叶间的血管连接
 - 排除脐血管前置
 - 脉冲彩色多普勒有助鉴别母体和胎儿的血管
 - 胎儿心率 / 母亲心率

常见诊断的有用线索

- 前置胎盘
 - 前置胎盘的分型取决于胎盘边缘距宫颈内口的距离
 - 完全性前置胎盘：胎盘完全覆盖宫颈内口
 - 部分性前置：胎盘覆盖部分宫颈内口
 - 边缘性前置胎盘：胎盘边缘距宫颈内口 $\leq 2\text{ cm}$
 - 在妊娠中期发现的前置胎盘多数可消失
 - 20 周前的前置胎盘多数于 34 周前消失
 - 15 ~ 16 周前置胎盘的发生率为 5%
 - 足月妊娠前置胎盘的发生率为 0.5%
 - 胎盘向上移行（嗜营养性）：营养供应充足的部分逐渐长大而营养不足的部分逐渐萎缩
 - 妊娠后期子宫下段伸展拉长
 - 合并胎盘早剥
 - 临床表现为阴道出血
 - 血肿将胎盘位置抬高
 - 宫颈上方可见血肿形成
 - 合并早产
 - 出现阴道出血时其发生率相对较高
 - 评估宫颈长度
 - 宫颈内口扩张或呈漏斗状
 - 宫颈管可因出血而扩张
 - 5% 的前置胎盘伴有胎盘植入
- 胎盘边缘血窦前置
 - 胎盘边缘血窦前置是边缘性前置胎盘的一种类型
 - 估测胎盘边缘静脉距宫颈内口的距离
 - 胎盘边缘的血管距宫颈内口 $< 2\text{ cm}$
 - 是母体的静脉而非胎儿的静脉
 - 注意勿与脐血管前置相混淆
- 胎盘植入
 - 按照胎盘侵入子宫肌层的深度进行病理学命名
 - 粘连性胎盘：胎盘与子宫肌层粘连尚未侵入肌层
 - 植入性胎盘：胎盘侵入子宫肌层
 - 穿透性胎盘：胎盘侵入并穿透子宫肌层
 - 影像学检查尚不能准确判断以上类型
 - 前置胎盘和剖宫产切口处的胎盘植入
 - 胎盘后子宫肌层低回声区变薄 ($< 2\text{ mm}$)
 - 血管穿透子宫肌层
 - 胎盘内血池扩张
 - 形状多变的无回声区

- 呈漩涡状
- 常位于植入部位附近
- MR 表现
 - 在 T₂WI 上正常子宫肌层的低信号消失
 - 避免使用含钆的对比剂

不常见诊断的有用线索

- 副胎盘
 - 副胎盘：附属的胎盘叶或多个胎盘叶
 - 常小于主胎盘
 - 判断脐带在胎盘上的附着处
 - 常附着于主胎盘上
 - 可能附着于胎盘叶间的胎膜上
 - 排除血管前置
 - 位置较低的副胎盘
 - 有血管跨过宫颈内口
 - 有发生胎儿出血的风险
 - 如未进行全子宫扫查则容易漏诊副胎盘
 - 副胎盘的发生率为 5%
 - 大多数无症状且在分娩时才发现
 - 如副胎盘前置可出现阴道出血
 - 亦可表现为妊娠组织物残留

其他重要信息

- 发生胎盘异常种植的高危因素
 - 前置胎盘病史
 - 剖宫产史
 - 刮宫史
 - 子宫手术史
 - 母亲高龄
 - 多产史

- 吸烟
- 可卡因吸入史
- 可出现的症状
 - 偶然发现
 - 无痛性阴道出血
 - 胎儿宫内窘迫
 - 早产
- 多种异常可同时发生
 - 前置胎盘伴胎盘植入
 - 副胎盘可引起血管前置
- 对胎盘位置较低的病例均需排除血管前置
 - 采用彩色多普勒超声观察宫颈内口附近有无血管
 - 应用脉冲多普勒超声证实是胎儿而非母体的血管
 - 血管前置与副胎盘
 - 连接两胎盘叶的血管跨过宫颈内口
 - 血管前置与前置胎盘 / 胎盘植入
 - 胎盘位置低时注意宫颈内口附近有无脐带着于胎膜上
- 预后
 - 前置胎盘如得到正确处理则预后较好
 - 死亡率 < 1%
 - 胎盘植入的预后与分娩前准备情况有关
 - 死亡率为 7%
 - 如不伴脐血管前置，副胎盘的预后很好
 - 产前未诊断的血管前置其胎儿死亡率可达 60% ~ 80%

前置胎盘



前置胎盘



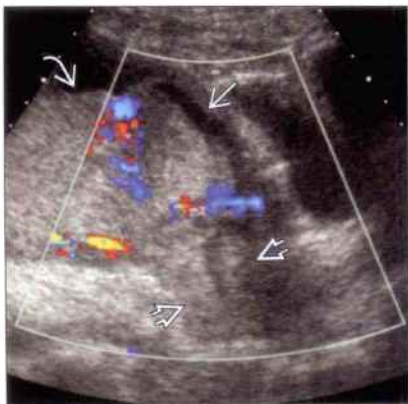
(左图)一例妊娠中期孕妇经腹超声矢状切面,显示完全性前置胎盘,可观察到位于后壁的胎盘的下缘完全覆盖宫颈内口

(右图)与左图为同一病例。妊娠晚期彩色多普勒超声矢状切面,显示胎盘下缘接近宫颈内口但未覆盖宫颈内口

胎盘位置异常

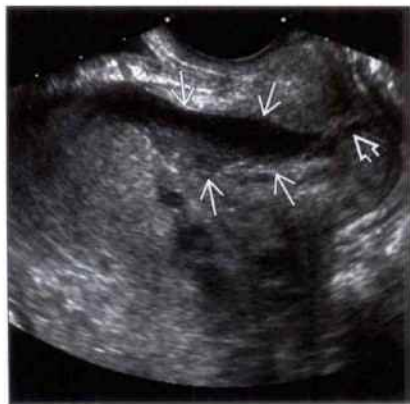
前置胎盘

(左图) 完全性前置胎盘伴阴道出血病例。彩色多普勒超声矢状切面显示胎盘组织覆盖宫颈口。此外还可看到胎盘前壁有小部分剥离。



前置胎盘

(右图) 经阴道超声矢状切面显示子宫颈管积血扩张。宫颈管的闭合部分缩短。



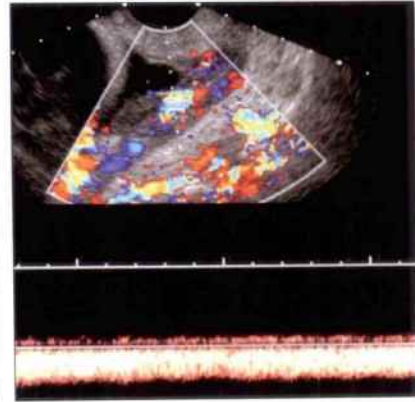
胎盘边缘血窦前置

(左图) 经阴道超声矢状切面，显示胎盘边缘距宫颈内口的距离 > 2 cm。但胎盘边缘的血管位于宫颈内口附近。



胎盘边缘血窦前置

(右图) 彩色多普勒超声矢状切面，证实这些是静脉血管且距宫颈内口很近。该病人因妊娠中期阴道出血来诊，故诊断为胎盘边缘血窦前置。



胎盘植入

(左图) 超声矢状切面显示原剖宫产瘢痕及胎盘附着处的子宫下段向外隆起、膨出，此处正常子宫肌层的低回声区消失。



胎盘植入

(右图) MR T₂WI 显像，证实正常的子宫肌层消失，为穿透性胎盘植入，且植入范围较大。为被侵犯的子宫肌层。



胎盘植入



胎盘植入



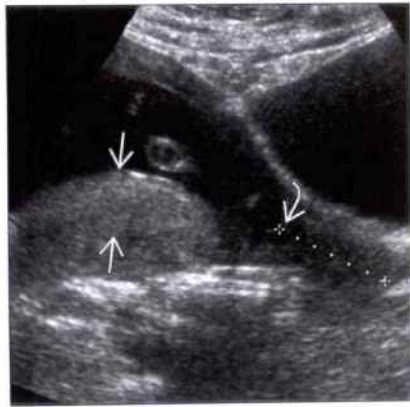
(左图) 穿透性胎盘植入病例。彩色多普勒超声矢状切面显示多条粗大的血管→延伸至于子宫肌层之外

(右图) 经阴道超声矢状切面, 显示胎盘后方子宫肌层的低回声消失→, 胎盘内见较大的囊窝状腔隙⇨。此病例的最后病理诊断是胎盘植入

副胎盘



副胎盘



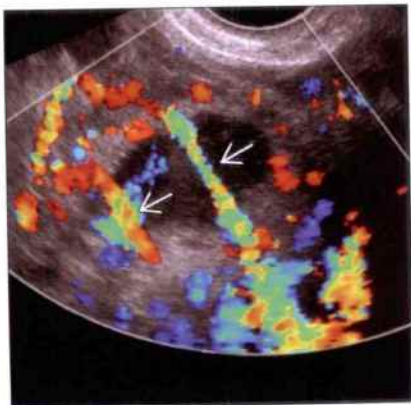
(左图) 超声矢状切面显示附着于子宫前壁的胎盘→, 但子宫后壁不均匀增厚⇨, 提示可能为副胎盘

(右图) 与左图为同一病例。子宫下段超声矢状切面, 显示后壁有一个较小的副胎盘→, 其下缘接近宫颈内口⇨

副胎盘



副胎盘



(左图) 子宫下段超声矢状切面显示前壁→、后壁⇨近宫颈→的胎盘组织, 但是很难判断两者间是否有正常胎盘组织相连

(右图) 与左图为同一病例。经阴道彩色多普勒超声显示脐带附着于后壁大胎盘的边缘, 并可看到有胎儿的血管→连接主胎盘与副胎盘

鉴别诊断

常见

- 胎盘边缘剥离
- 轮状胎盘
- 粘连带
- 脐带边缘附着

不常见

- 绒毛膜羊膜分离
- 胎盘植入

罕见（但重要）

- 血管前置

重要信息

鉴别诊断要点

- 扫查整个胎盘
- 彩色超声对评估胎盘病变必不可少
 - 判断脐带附着处
 - 判断脐带附着于胎盘边缘还是胎膜上
 - 所有的血管分支都在胎盘表面还是在胎膜上?
 - 所有的血管均在胎盘上为胎盘边缘附着
 - 若所有胎儿脐血管均附着于胎膜上为帆状附着
 - 胎儿血管位于宫颈内口附近为血管前置
 - 胎盘植入时血管延伸至子宫肌层之外
 - 判断膀胱有无受累
 - 粘连胎盘上可见血流信号
 - 应用脉冲多普勒鉴别母体血管与胎儿血管
 - 胎儿动脉血流波形与脐动脉相似

常见诊断的有用线索

- 胎盘边缘剥离
 - 胎盘早剥的最常见类型
 - 胎盘边缘自子宫壁剥离
 - 50% 出现胎盘边缘自宫壁分离
 - 胎膜下可见积血声像图表现
 - 水肿的回声特征与出血时间有关
 - 急性期与胎盘回声相同
 - 随着时间推移，回声逐渐降低
 - 陈旧性出血为无回声
- 轮状胎盘
 - 膜状结构连接胎盘子面而非胎盘绒毛的边缘
 - 由于绒毛膜和绒毛膜板大小不一致所致
 - 超声可观察到胎盘边缘带状突起的形态

- 胎盘边缘带状突起
- 胎盘边缘带状突起均朝向胎盘中央（脐带附着处）
- 胎盘边缘似漂浮在羊水中
- 较短的带状组织
 - 从胎盘边缘到边缘
 - 妊娠早期较厚
 - 随妊娠继续可纤维化
- 粘连带
 - 宫腔内的纤维粘连带
 - 继发于子宫内瘢痕
 - 绒毛膜和羊膜覆盖于粘连带上
 - 较长的带状组织
 - 连于子宫壁间
 - 妊娠早期较厚
 - 随着子宫增大逐渐伸展变薄
 - 胎儿可在粘连带周围自由活动
 - 应与羊膜带鉴别
 - 胎盘附着正常
 - 胎盘边缘附着于粘连带上
 - 追踪扫查带状结构可见其另一端连接子宫壁
 - 粘连带内可能有血流信号
- 脐带边缘附着
 - 脐带附着在胎盘边缘
 - 距胎盘边缘 $\leq 2\text{ cm}$
 - 球拍状胎盘是其中一种类型
 - 胎盘增厚
 - 附着面较小
 - 胎盘早剥的发生风险增加
 - 可演变为脐带帆状附着
 - 脐带附着处距胎盘边缘 $< 5\text{ mm}$
 - 胎盘组织可逐渐退化而仅剩胎盘下的血管
 - 若血管接近宫颈则有发生血管前置的风险

不常见诊断的有用线索

- 绒毛膜羊膜分离
 - 16 周后羊膜仍未融合
 - 原发性未融合
 - 羊膜腔穿刺后分离
 - 超声表现
 - 与子宫壁分离的非薄羊膜
 - 与原发绒毛膜羊膜分离相关的先天异常
 - 21 三体
 - 泌尿生殖系统畸形
 - 羊水过少

• 胎盘植入

- 胎盘侵入子宫肌层
- 与多次剖宫产史相关
- 超声和 MR 表现
 - 胎盘后的正常子宫肌层消失
 - 胎盘组织或血管向子宫外延伸
 - 胎盘间隙增宽

罕见诊断的有用线索

• 血管前置

- 胎膜下的血管距宫颈内口 ≤ 2 cm
- 临床类型
 - 副胎盘的胎盘叶间血管前置
 - 帆状附着的脐带接近宫颈
- 经阴道彩色多普勒有助于诊断血管前置
 - 彩色多普勒可显示宫颈内口上方的血管
 - 脉冲多普勒可证实是胎儿的血管

其他重要信息

• 胎盘剥离的范围与临床结局相关

- 剥离范围 $< 30\%$ 则预后良好
- 剥离范围 $> 50\%$ 则预后较差
- 发现一处胎盘剥离应扫查有无其他部位剥离
 - 胎盘后剥离、胎盘前剥离、胎盘边缘多处剥离

• 严重轮廓胎盘的罕见并发症

- 胎盘早剥
- 胎儿宫内发育迟缓

◦ 若受累胎盘边缘 $> 2/3$ 则并发症的风险增加

• 绒毛膜羊膜分离时注意扫查有无胎儿畸形

- 21 三体的软指标
- 母亲血清学筛查结果

• 胎盘植入的分类

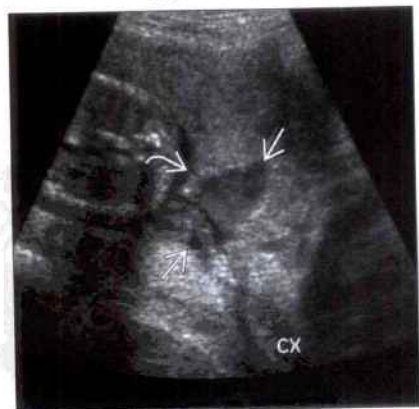
- 粘连性胎盘
 - 侵入到子宫内膜
 - 无肌层植入
- 植入性胎盘
 - 植入到子宫肌层
- 穿透性胎盘
 - 植入到子宫外
- 影像学方法判断所有类型胎盘植入的敏感性只有 $33\% \sim 38\%$
 - 必须临床有高度怀疑时

选择性鉴别诊断思路

• 胎盘附着于带状组织上

- 粘连带与轮状胎盘鉴别
 - 扫查带状组织追踪其附着部位
 - 粘连带附着于子宫壁
 - 轮状胎盘连接胎盘边缘间
- 排除羊膜带
 - 较粘连带和胎盘带状突起菲薄
 - 胎儿被羊膜带环绕束缚
 - 胎儿畸形和截肢样畸形

胎盘边缘剥离



胎盘边缘剥离



(左图) 经腹超声矢状切面显示胎盘下缘被一楔形的低回声血肿抬起。血肿位于宫颈 (cx) 附近

(右图) 超声长轴切面显示胎盘上线变平, 移位, 胎盘边缘出血后形成低回声血肿

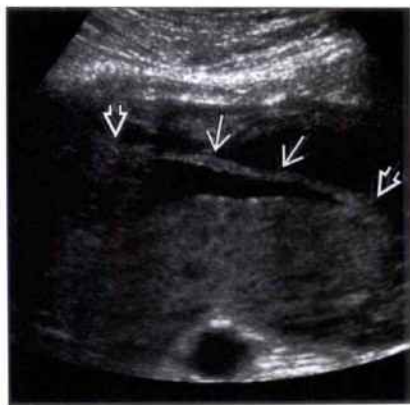
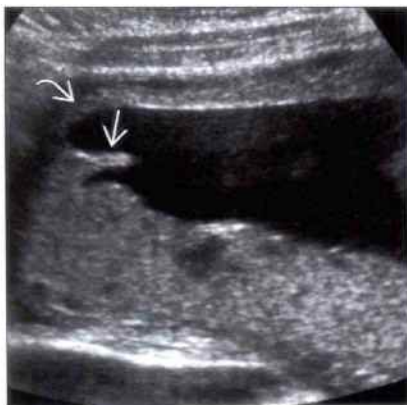
胎盘边缘异常

轮状胎盘

轮状胎盘

(左图) 超声矢状切面显示胎盘边缘离开于宫壁，且未看到血肿声像。

(右图) 超声斜矢状切面显示该胎盘边缘带状结构从胎盘的一侧连到另一侧，这与宫腔内粘连带不同。



粘连带

粘连带

(左图) 超声横切面显示胎盘边缘被宫腔内的带状结构向上抬起。

(右图) 超声斜横切面显示该结构连于子宫壁，故诊断为宫腔粘连带，有较多的胎盘组织附着于粘带上。

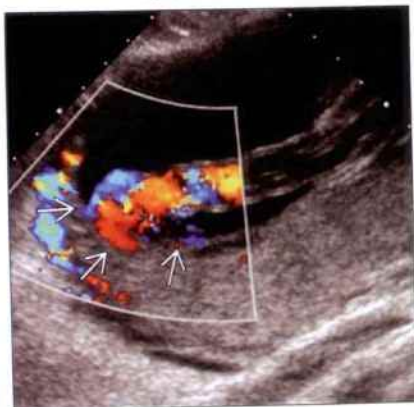


脐带边缘附着

脐带边缘附着

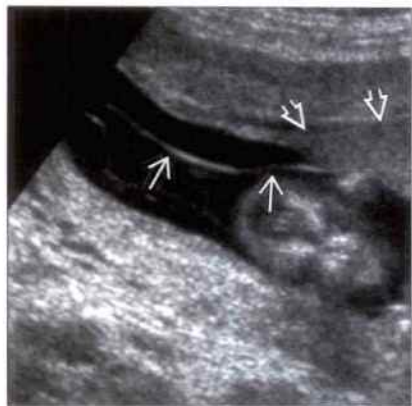
(左图) 超声横切面显示脐带附着于后壁胎盘的边缘。

(右图) 超声横切面，彩色血流成像显示脐带内脐血管的分支附着于胎盘面，未发现脐血管附着于胎膜上，但是脐带边缘附着可进一步发展为脐带帆状附着。



胎盘边缘异常

绒毛膜羊膜分离



绒毛膜羊膜分离



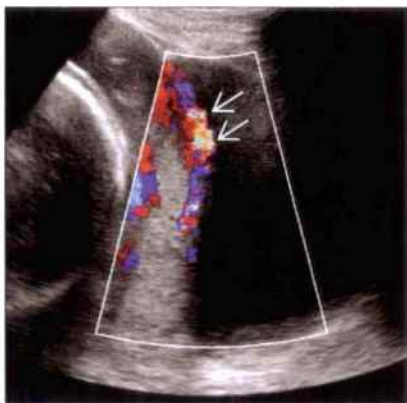
(左图) 超声矢状切面显示胎盘边缘和羊膜由胎盘边缘向外延伸

(右图) 超声冠状切面显示羊膜与胎盘及宫壁明显分离。胎儿伴有染色体异常，染色体核型为18三体，是造成绒毛膜羊膜融合延迟的原因之一。

胎盘植入



胎盘植入



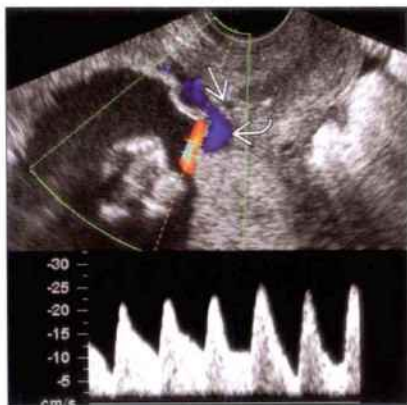
(左图) 经腹超声矢状切面显示子宫壁形状不规则，且正常子宫肌层的低回声消失

(右图) 超声矢状切面，彩色超声显示胎盘内血管延伸至子宫壁轮廓外

血管前置



血管前置



(左图) 超声矢状切面显示子宫前壁的胎盘组织 \Rightarrow 和后壁的胎盘组织 \Rightarrow 间有无回声的管状结构 \Rightarrow 相连，跨过宫颈内口 \Rightarrow

(右图) 超声矢状切面，多普勒超声显示两胎盘间的胎儿动脉血流频谱，无回声的管状结构为脐静脉，其管径在扫查过程中发生变化，此时管径较细 \Rightarrow 。胎儿的血管跨过宫颈内口 \Rightarrow

鉴别诊断

常见

- 胎盘早剥急性期
- 胎盘附着在子宫肌瘤上
- 子宫肌层局部收缩 (FMC)
- 绒毛膜血管瘤
- 完全性葡萄胎

不常见

- 胎盘内畸胎瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 应常规扫查整个胎盘
 - 矢状切面
 - 正中矢状切面 (包括子宫下段)
 - 左右旁矢状切面
 - 横切面
 - 子宫上段, 子宫中段, 子宫下段
- 判断肿块的位置
 - 胎盘内
 - 绒毛膜血管瘤
 - 胎盘早剥形成的血肿
 - 畸胎瘤 (罕见)
 - 胎盘母面
 - 胎盘早剥
 - 子宫肌瘤
 - 局部子宫肌层收缩
 - 取代了正常的胎盘组织
 - 完全性葡萄胎
- 采用彩色多普勒超声进行分析
 - 肿块内有血流信号
 - 绒毛膜血管瘤
 - 完全性葡萄胎
 - 肿块内无 / 稀少血流信号
 - 胎盘早剥
 - 局部子宫肌层收缩
 - 特征性的血流
 - 肌瘤周围可见环状血流
 - 局部收缩的子宫肌层内见条状血流

常见诊断的有用线索

- 胎盘早剥急性期
 - 判断剥离位置
 - 边缘性胎盘早剥 (最常见)
 - 胎盘后型的胎盘早剥
 - 胎盘前型的胎盘早剥 (最罕见)

- 胎盘后的胎盘早剥可呈瘤样改变
 - 可能仅表现为胎盘增厚
 - 出血的急性期血肿回声与胎盘相似
 - 随着时间推移, 血肿回声逐渐降低
- 血肿内无血流信号
- 监测有无胎儿宫内窘迫
 - 监测胎儿心率
 - 观察胎儿肌张力和胎动
 - 监测脐血流频谱
- 评估胎盘剥离的范围
 - < 30% 预后较好
 - > 50% 则一半以上的病例胎死宫内
- 胎盘附着在子宫肌瘤上
 - 肌瘤的超声表现
 - 比子宫肌层和胎盘回声低
 - 常伴钙化
 - 肌瘤变性
 - 肌瘤中央部分囊性变
 - 血流信号减少
 - 胎盘后的子宫肌瘤与胎盘早剥有关
 - 采用彩色多普勒超声鉴别
 - 极个别可伴胎儿宫内发育迟缓
 - 胎盘大面积附着在子宫肌瘤上时
- 子宫肌层局部收缩 (FMC)
 - 妊娠时的正常表现
 - 子宫壁收缩
 - 子宫内层肌壁收缩最常见
 - 子宫内壁隆起
 - 子宫外壁常无变化
 - FMC 与子宫肌层回声相同
 - 可随时间的推移消失或发生变化
 - 可能持续 30 分钟以上
 - 可能需要下次随访观察
- 绒毛膜血管瘤
 - 良性的胎盘内血管瘤
 - 大多 < 5 cm
 - 多位于胎盘子面、近脐带附着处
 - 超声表现
 - 边界清晰
 - 通常为低回声
 - 伴出血、梗死或变性时为混合回声
 - 瘤内可有不同程度的供血区域
- 完全性葡萄胎
 - 最常见的妊娠滋养细胞肿瘤
 - 遗传物质 100% 来自父系
 - 超声表现多变

- 胎盘呈多囊样改变
- 妊娠囊内无胚胎组织
- 伴有妊娠期阴道出血
- 多普勒超声表现
 - 囊肿之间血流信号增多
 - 高速低阻血流
- 伴有卵巢黄素化囊肿
 - 双侧、多房性卵巢囊肿
 - 50% 病例可伴发

不常见诊断的有用线索

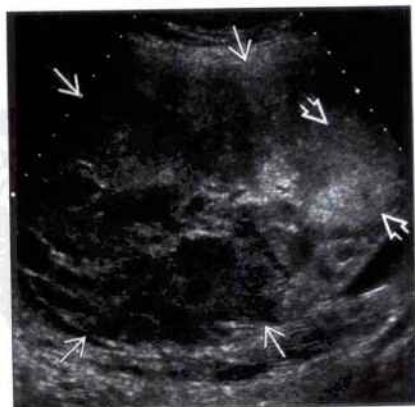
- 胎盘内畸胎瘤
 - 极罕见
 - 良性的成熟性畸胎瘤
 - 出现钙化时提示诊断
 - 需与胎盘附近的双胎之一死胎鉴别
 - 组织发生学理论
 - 双胎之一融合于胎盘内
 - 原肠组织长入胎盘内

其他重要信息

- 胎盘内肿块可在产前超声检查或因症状就诊时偶然被发现
- 胎盘早剥可出现的临床症状
 - 胎盘后型的胎盘早剥
 - 早产
 - 腹痛
 - 胎儿宫内窘迫
 - 边缘性的胎盘早剥
 - 阴道出血，可伴或不伴宫缩
 - 胎盘前型的胎盘早剥
 - 无症状

- 胎儿宫内窘迫
- 较大范围的胎盘早剥可能为多处剥离
 - 可直接形成胎盘内出血
- 发生胎儿宫内窘迫时应首先快速检查胎盘
 - 如发现大面积胎盘早剥应迅速停止扫描
 - 如胎儿存活则应紧急终止妊娠
- 发生胎盘早剥的高危因素
 - 既往胎盘早剥史
 - 外伤
 - 妊娠高血压综合征
 - 可卡因吸入史
 - 吸烟
 - 多产
 - 孕母高龄
 - 胎盘附着于子宫肌瘤上
- 葡萄胎妊娠的症状和体征
 - 阴道出血
 - 子宫迅速增大
 - 妊娠剧吐
 - 血 hCG 水平明显增高
 - 先兆子痫
- 较大的胎盘绒毛膜血管瘤可出现的症状和体征
 - 瘤体较大，> 5 cm
 - 母亲外周血 AFP 水平升高
 - 胎儿水肿
 - 高流速动脉血导致高排量血型心力衰竭
 - 胎儿贫血
 - 羊水过多
 - 早产
 - 先兆子痫

胎盘早剥急性期



胎盘早剥急性期



(左图) 超声矢状切面显示混合性低回声的血肿(→)将胎盘(→)自子宫肌层分离。此例是大范围胎盘后型和边缘性的胎盘早剥

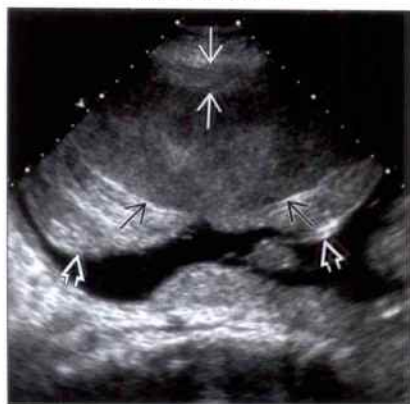
(右图) 该病例为先兆早产，但不伴有阴道出血。超声矢状切面显示同时有胎盘后型(→)和胎盘前型(→)的胎盘早剥

胎盘早剥急性期

胎盘早剥急性期

(左图) 超声矢状切面显示胎盘后型较大范围的胎盘早剥，似胎盘内肿块声像。胎盘与宫壁分离，剥离范围较大。

(右图) 超声横切面显示子宫肌层、血肿和胎盘的不同回声，血肿呈低回声。

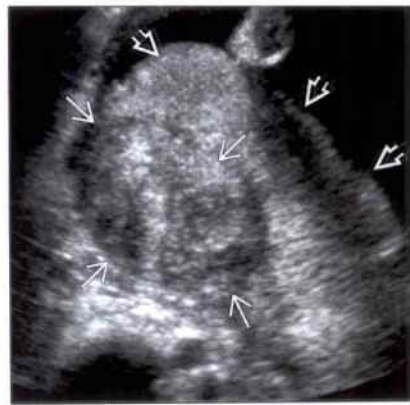
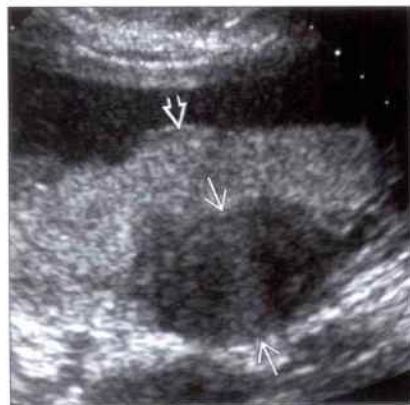


胎盘附着在子宫肌瘤上

胎盘附着在子宫肌瘤上

(左图) 超声矢状切面显示胎盘植入于子宫平滑肌瘤上。肌瘤呈低回声，胎盘直接植入于其上。

(右图) 另一病例的超声矢状切面，显示平滑肌瘤呈混合回声，而胎盘直接附着于其上。

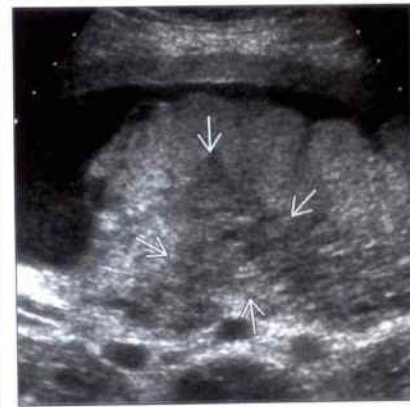


子宫肌层局部收缩 (FMC)

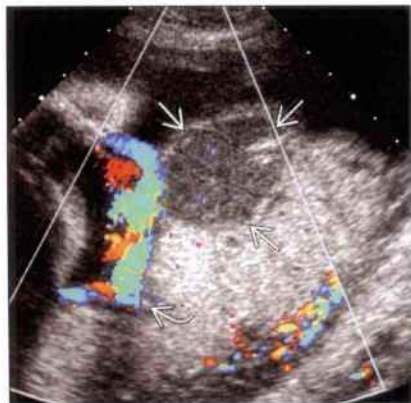
子宫肌层局部收缩 (FMC)

(左图) 超声矢状切面显示胎盘后的子宫肌层收缩，形似胎盘后子宫肌瘤。需追踪观察证实其为子宫肌层收缩所致。

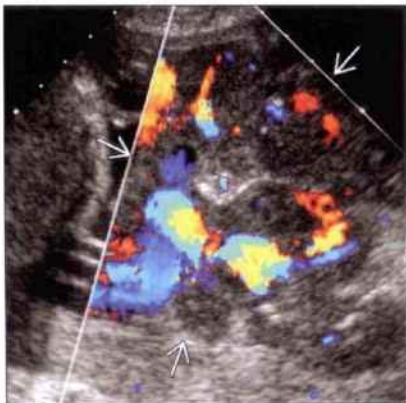
(右图) 超声横切面显示子宫肌层局限性增厚，这典型声像显示了内壁的子宫肌层首先变厚。



绒毛膜血管瘤



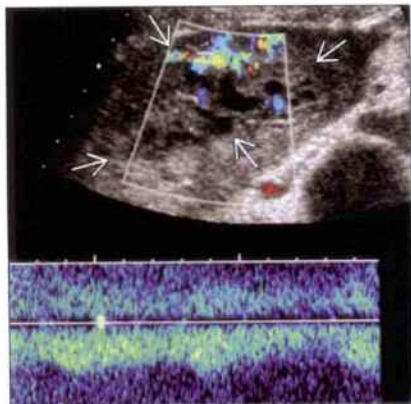
绒毛膜血管瘤



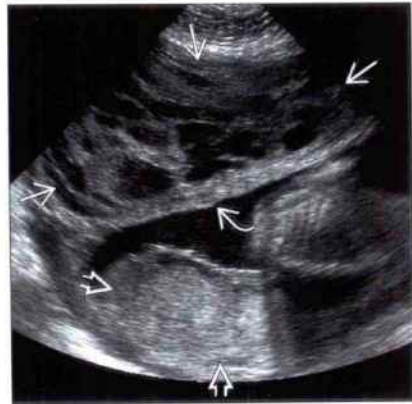
(左图) 彩色多普勒超声横切面, 显示典型的绒毛膜血管瘤, 肿块呈低回声, 内见血流信号, 位于胎盘子面近脐带附着处

(右图) 超声横切面显示胎盘内较大的、有血流信号的混合性回声肿块。较大的绒毛膜血管瘤很少见, 但可引起胎儿心力衰竭

完全性葡萄胎



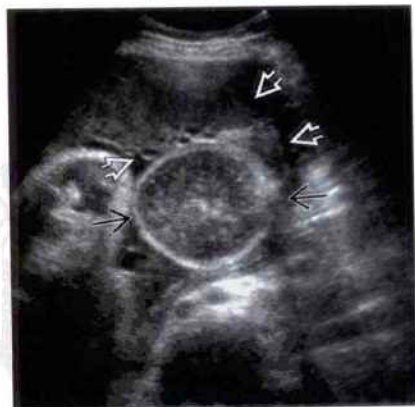
完全性葡萄胎



(左图) 另一例中期妊娠早期子宫的彩色多普勒超声矢状切面, 宫腔内充满多囊腔, 含血供的肿块, 未见正常的胎儿

(右图) 另一例双胎妊娠病例子宫的经腹超声横切面, 一胎正常, 而另一胎为葡萄胎。葡萄胎呈多囊样, 与正常的胎盘之间有较厚的隔膜

胎盘内畸胎瘤



胎盘内畸胎瘤



(左图) 超声横切面显示由胎盘向外突出的、边界清楚的混合回声肿块, 因其内含漂浮沉积物而显示散在等回声

(右图) 超声矢状切面显示其内的团状强回声, 后方伴声影, 是因肿块内的钙化灶所致, 钙化是这类罕见肿瘤的特征性表现

鉴别诊断

常见

- 胎儿水肿
- 胎盘早剥急性期
- 巨大儿
- 双胎妊娠

不常见

- 球拍状胎盘
- 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)

罕见 (但重要)

- 三倍体

重要信息

鉴别诊断要点

- 正常胎盘厚度 < 40 mm
- 胎盘厚度的增长速度: 1 mm/周
 - 孕 10 周的胎盘厚度 = 10 mm
 - 孕 20 周的胎盘厚度 = 20 mm
 - 孕 30 周的胎盘厚度 = 30 mm
- 观察胎盘的附着情况
 - 附着面积正常
 - 胎儿水肿
 - 巨大儿
 - 糖尿病
 - 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)
 - 附着面积较小
 - 球拍状胎盘
 - 不均匀附着
 - 胎盘早剥
- 观察胎盘形态
 - 低 / 无回声区增加
 - 三倍体
 - 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)
 - 局部增厚
 - 双绒毛膜囊双胎
 - 局部胎盘剥离
 - 胎盘面积较大但较薄
 - 单绒毛膜囊双胎
 - 胎盘厚度不均
 - 胎盘早剥
 - 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)
- 应用多普勒超声评估胎盘功能
 - 子宫动脉多普勒检测
 - 妊娠中期呈低阻
 - 18 周后出现收缩期后切迹为异常现象

- 脐动脉多普勒检测
 - 妊娠中期以后阻力逐渐降低
 - 16 周后出现舒张末期血流消失为异常现象
 - 30 周以后收缩期峰值流速与舒张期峰值流速比值 < 3.0
 - 舒张期血流倒置通常是异常现象
- 胎儿大脑中动脉多普勒检测
 - 较脐动脉血流阻力高
 - 严重胎儿宫内发育迟缓 (IUGR) 时阻力降低
- 应用大脑中动脉收缩期峰值流速评估有无胎儿贫血
 - 超声束的角度至关重要
 - 与大脑中动脉平行
 - 和同孕期的正常值对比
 - 收缩期峰值流速升高提示胎儿贫血

常见诊断的有用线索

- 胎儿水肿
 - 胎儿体内液体聚集
 - 皮肤水肿
 - 胸腔积液
 - 腹水
 - 心包积液
 - 体内 2 处有积液即为胎儿水肿
 - 羊水量变化不一
 - 羊水过多
 - 羊水过少
 - 胎盘水肿
 - 更常见于免疫性水肿
 - 非免疫性水肿的常见原因
 - 感染
 - 染色体为非整倍体 (特纳综合征最常见)
 - 心力衰竭
 - 任何原因引起的胎儿贫血
- 胎盘早剥急性期
 - 急性期出血血块回声与胎盘相同
 - 胎盘增厚
 - 随时间改变回声逐渐降低
 - 可导致胎盘内出血
 - 常见于胎盘后型的胎盘早剥
 - 动脉破裂出血
 - 应用彩色多普勒超声
 - 血肿内无血流信号
 - 剥离面积 > 50% 时一半以上病例并发胎死宫内
- 巨大儿
 - 定义
 - 胎儿估重 > 第 90 位百分位数

- 出生体重 > 4 500 g
- 原因
 - 遗传性
 - 糖尿病
 - Bechwit-Wiedemann 综合征
- 羊水过多
 - 遗传性疾病或糖尿病均可导致羊水量增加
 - Bechwit-Wiedemann 综合征如伴巨舌亦可因吞咽障碍引起羊水过多
- 双胎妊娠
 - 双绒毛膜双胎胎盘融合时可表现为胎盘增大
 - “双胎峰”和“三角”征是指两胎盘融合处声像特征
 - “双胎峰”和“三角”征处可见较厚的隔膜(4层)突起
 - 单绒毛膜双胎时的胎盘较大但较薄
 - 无三角形的胎盘峰
 - 隔膜较薄(2层)

不常见诊断的有用线索

- 球拍状胎盘
 - 胎盘增厚, 面积较小
 - 胎盘早剥发生风险增加
 - 脐带边缘附着
 - 脐带附着处距胎盘边缘 < 2 cm
 - 可演变为脐带帆状附着
- 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)
 - 胎儿估重 < 第 10 位百分位数
 - 胎盘声像变化不一
 - 无 / 低回声增多
 - 钙化
 - 胎盘增厚或变薄
 - 彩色多普勒超声表现

- 子宫动脉出现收缩期后切迹
- 脐动脉阻力增高
- 大脑中动脉阻力降低
- 羊水过少

罕见诊断的有用线索

- 三倍体
 - 染色体核型是 69, XXY 或 69, XYY
 - 双精子受精是 69, XYY
 - 双卵子受精是 69, XXY
 - 双精受精时表现为部分性葡萄胎
 - 三倍体的胎盘表现
 - 部分性葡萄胎的胎盘增厚, 呈小囊样
 - 双卵受精时胎盘较薄
 - 胎儿情况
 - 严重的胎儿宫内发育迟缓
 - 多发异常
 - 母体卵巢黄素化囊肿
 - 卵巢增大, 呈多囊样改变
 - 更多见于部分性葡萄胎
 - 羊水过少

其他重要信息

- 寻找可治疗的引起胎儿水肿的病因
 - 胎儿贫血
 - 检测大脑中动脉的收缩期峰值流速
 - 宫内输血治疗
 - 胎儿心动过速
 - 药物治疗
- 严重的胎儿宫内发育迟缓 (IUGR) 可与三倍体混淆
 - 胎盘内无 / 低回声血池
 - 羊水过少
 - 先兆子痫的表现
 - 需行羊膜腔穿刺鉴别

胎儿水肿



胎儿水肿



(左图) 免疫性水肿胎儿超声矢状切面, 显示胎盘增厚, 厚度达 7.3 cm, 同时伴有胎儿皮下水肿 \rightarrow 、胸腔积液 \rightarrow 和腹水 \rightarrow

(右图) 与左图为同一病例。胎儿超声横切面显示伴有羊水过多 \rightarrow 。增厚的胎盘 \rightarrow 位于前壁, 同时可显示水肿胎儿的躯干 \rightarrow

胎盘早剥急性期

(左图) 超声横切面显示胎盘增厚, 回声不均, 此例伴有胎盘后和胎盘内出血



胎盘早剥急性期

(右图) 另一病例的超声横切面, 显示胎盘增厚, 回声不均, 实际是因大面积胎盘后型的亚急性期胎盘早剥引起, 胎盘后血肿将胎盘从子宫壁分离, 血肿和胎盘连在一起形成胎盘增厚的假象



双胎妊娠

(左图) 超声横切面显示双绒毛膜双羊膜囊双胎妊娠的“双胎峰”和“三角”征, 两胎盘融合处局限性增厚, “双胎峰”处可见较厚的隔膜(4层)



双胎妊娠

(右图) MR T₂WI矢状面成像, 显示单绒毛膜双胎妊娠的胎盘较薄, 未发现胎盘局部增厚现象



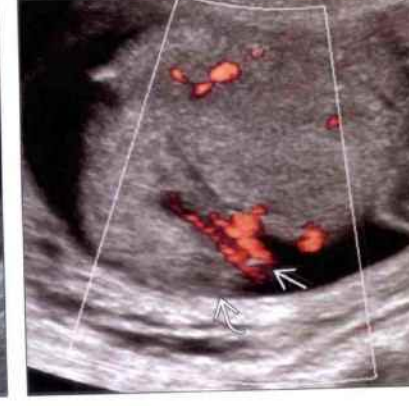
球拍状胎盘

(左图) 超声横切面显示胎盘较厚但附着面积较小



球拍状胎盘

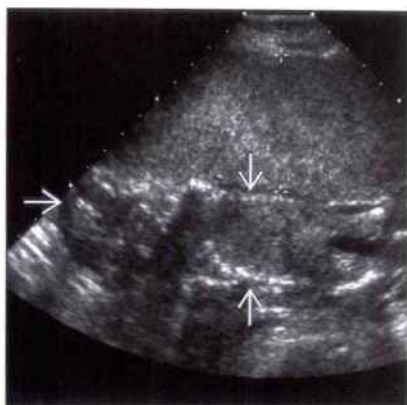
(右图) 超声斜切面显示脐带附着处近胎盘边缘, 该病同时伴有胎盘循环灌注不足和胎儿宫内发育迟缓



胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)



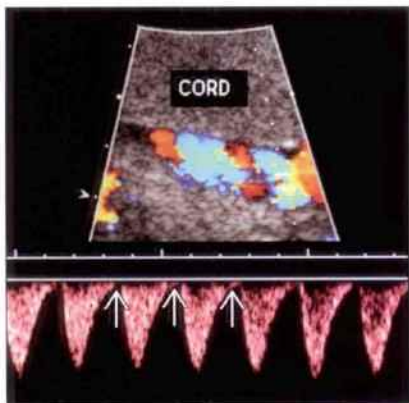
胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)



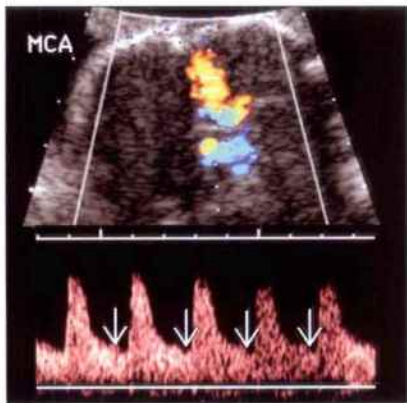
(左图) 超声矢状切面显示胎盘增厚(→), 该孕妇同时伴有高血压、羊水过少和胎儿宫内发育迟缓

(右图) 超声矢状切面显示胎盘增厚(游标标示)和羊水过少, 胎儿(→)周围无羊水环绕

胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)



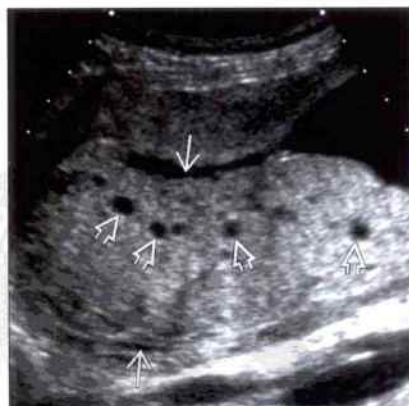
胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)



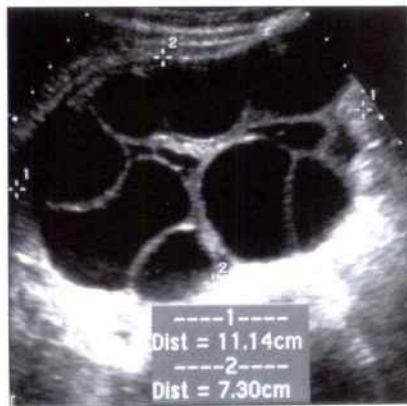
(左图) 与第2幅胎儿宫内发育迟缓图为同一病例。脉冲多普勒超声显示脐动脉舒张末期血流消失(→)

(右图) 大脑中动脉血流阻力较脐动脉低, 舒张期血流成分(→)较脐动脉增多。正常时大脑中动脉血流阻力较脐动脉高, 这种反向关系提示出现了因胎盘循环灌注不足而产生的胎儿脑保护效应

三倍体



三倍体



(左图) 超声矢状切面显示胎盘增厚(→), 内见多个小囊(→), 胎儿伴有多样异常和宫内发育迟缓

(右图) 超声横切面显示一侧卵巢增大, 内见多个黄素化囊肿。胎儿染色体核型是三倍体

鉴别诊断

常见

- 脐带边缘附着
- 脐带帆状附着 (VCI)

不常见

- 脐带囊肿
- 血管前置 (VP)

罕见 (但重要)

- 脐带动静脉瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 胎盘脐带附着处的观察
 - 容易识别
 - 中期妊娠 100% 可显示
 - 后壁胎盘或晚期妊娠可能显示困难
 - 首先采用灰阶超声扫查
 - 判断脐带附着处的大致范围
 - 与彩色多普勒超声相比, 运动伪像较少
 - 应用多普勒超声证实
 - 排除周围脐带的干扰
 - 显示脐带插入处及其分支血管
 - 所有的血管都应位于胎盘子面
 - 排除胎膜上血管附着
 - 应用脉冲多普勒检测是否为胎儿血流
 - 脐动脉血流阻力较低
 - 与胎儿心率相符
- 高危妊娠病例需常规检测脐带附着处
 - 单绒毛膜双胎
 - 前置胎盘
 - 副胎盘
 - 胎盘过大或过小
 - 胎儿宫内发育迟缓
 - 胎儿畸形
- 采用彩色超声明确诊断
 - 寻找有无血管附着于胎膜上
 - 脐带帆状附着
 - 血管前置
 - 囊肿或动静脉瘤
 - 如不采用彩色超声, 两者声像图表现相同
 - 应用多普勒超声
 - 鉴别血管来自母体抑或胎儿

常见诊断的有用线索

- 脐带边缘附着
 - 脐带插入处距胎盘边缘在 2 cm 以内
 - 如不合并其他异常则预后较好
 - 有时合并其他胎盘异常
 - 小胎盘
 - 胎盘异常增厚 (球拍状胎盘)
 - 单绒毛膜双胎胎盘
 - 胎盘早剥
 - 胎儿宫内发育迟缓
 - 可演变为脐带帆状附着
 - 为罕见并发症
 - 脐带附着处距胎盘边缘 < 5 mm 时可能发生
 - 需随访观察
- 脐带帆状附着 (VCI)
 - 脐带附着于胎膜上
 - 脐带附着处通常位于胎盘附近
 - 部分或全部血管附于胎膜上
 - 脐带帆状附着可出现于胎盘的两个叶之间
 - 由于没有胎盘衬托, 表现为不典型血管声像图
 - 血管扩张
 - 血管间距离较远
 - 多普勒超声对确诊必不可少
 - 辅助诊断有无脐带帆状附着
 - 可显示帆状附着的脐带与胎盘间的血管连接
 - 脉冲多普勒有助于证实是胎儿血管

不常见诊断的有用线索

- 脐带囊肿
 - 33% 的脐带囊肿位于脐带插入胎盘段附近
 - 其余 2/3 位于脐带中段或近胎儿段
 - 近胎盘段的脐带囊肿常为多发和较集中
 - 近胎盘段的脐带囊肿多数不会消退
 - 早期妊娠的脐带囊肿多数自行消退
 - 罕见的并发症包括囊内出血
 - 可引起脐带受累
 - 与胎儿畸形和非整倍体的关系不密切
 - 泌尿生殖系统畸形
 - 18 三体
 - 在低风险人群如无其他阳性发现, 可不行羊膜腔穿刺
- 血管前置 (VP)
 - 胎儿脐血管位于胎膜下宫颈内口附近
 - 距离宫颈内口 < 2 cm 即为血管前置
 - 副胎盘引起血管前置

- 最常见的病因
- 连接主胎盘和副胎盘的脐血管位于宫颈内口附近
- 与低置胎盘有关（原发 / 继发于副胎盘）
- 脐带帆状附着引起的血管前置
 - 脐带帆状附着伴低置胎盘
 - 胎膜上附着的血管位于宫颈内口附近
- 产前必须检出
 - 60% ~ 80% 的胎儿死亡率与血管前置漏诊有关
 - 宫颈管扩张时可引起胎儿失血

罕见诊断的有用线索

- 脐带动静脉瘤
 - 脐动脉瘤
 - 最常位于脐带插入胎盘段
 - 脐动脉囊状扩张
 - 可引起动、静脉瘘
 - 与单脐动脉、胎儿畸形以及 18 三体相关
 - 无合并其他异常则预后较好
 - 脐静脉瘤样扩张
 - 最常见的部位是脐静脉腹内段
 - 极少位于脐带游离段
 - 可引起静脉压增高及胎儿水肿
 - 极少数会出现栓塞或破裂

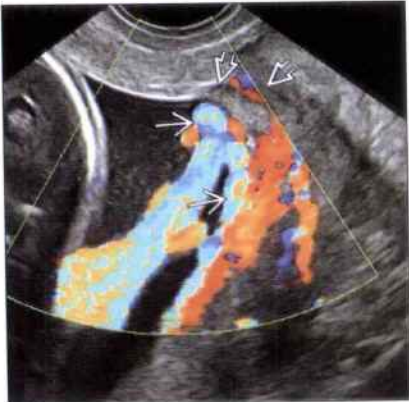
选择性鉴别诊断思路

- 注意勿将脐血管前置与胎盘边缘血窦前置混淆
 - 胎盘边缘血窦前置的定义
 - 低置胎盘
 - 胎盘边缘的血管距宫颈内口 $< 2\text{ cm}$
 - 胎盘边缘血窦前置的血管来自母体
 - 脉冲多普勒显示其为胎盘内的静脉血流
 - 检测不到胎儿的动脉型血流频谱
 - 胎盘边缘血窦破裂是母体血管破裂出血
 - 胎盘血管前置的血管来自胎儿
 - 血管前置和胎盘边缘血窦前置的处理
 - 胎盘边缘血窦前置的处理同边缘性前置胎盘
 - 胎盘边缘血窦前置可随妊娠进展自行消退
 - 血管前置应择期剖宫产终止妊娠
 - 血管前置病例在晚期妊娠常需住院观察
- 多胎妊娠时注意扫查脐带的插入处
 - 不是所有的双胞胎发育不均等都是因双胎输血综合征引起
 - 未发现羊水量的差异时需注意有无脐带帆状附着
 - 单绒毛膜双胎发生脐带帆状附着的风险较高
 - 胎盘分布不一致可能是导致双胎发育不均等的原因

脐带边缘附着



脐带边缘附着



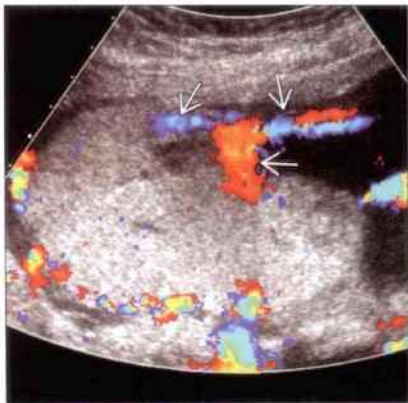
（左图）经阴道超声矢状切面，显示脐带附着处 \rightarrow 距薄的胎盘边缘 $< 5\text{ mm}$ \rightarrow ，有演变为帆状胎盘的危險

（右图）彩色超声矢状切面显示脐带附着处位于胎盘边缘 \rightarrow 。所有的血管均附着在胎膜上 \rightarrow 。未见附着在胎膜上的血管

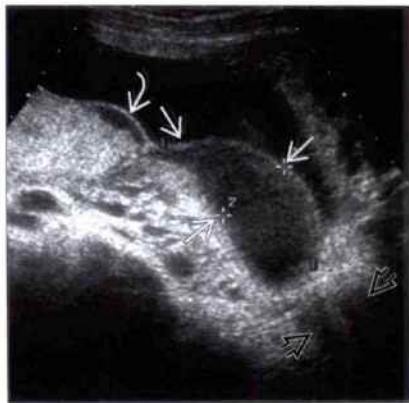
脐带附着异常

脐带边缘附着

(左图) 超声矢状切面显示胎盘较厚,附着面积较小(球拍状胎盘),脐带附着处(→)位于胎盘边缘,注意脐带插入处的血管分开



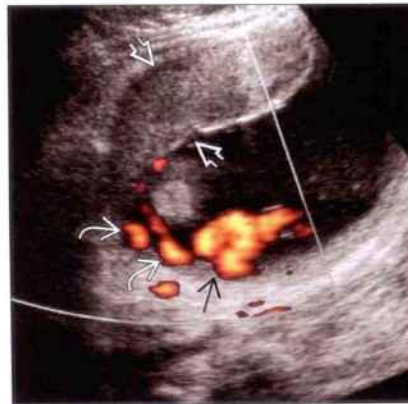
(右图) 与左图同一病例。超声矢状切面显示胎盘边缘(→)部分剥离,从胎盘下缘(→)至宫颈(→)处。此例伴有胎盘循环灌注不足



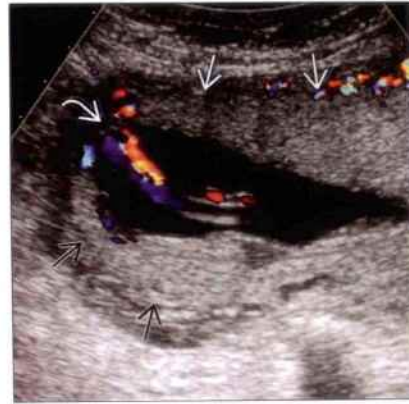
脐带边缘附着

脐带帆状附着 (VCI)

(左图) 单绒毛膜囊双胎,双胎生长发育不均等胎儿的能量多普勒超声,显示小胎的脐带附着于子宫后壁(→),脐血管在胎膜下(→)连接前壁的胎盘(→)



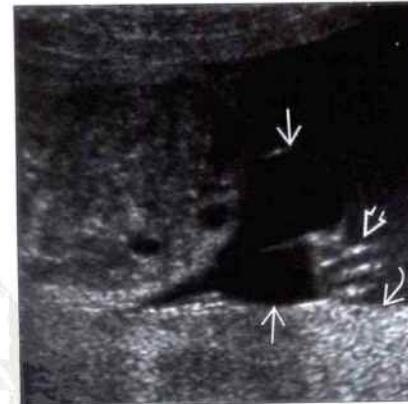
(右图) 另一例脐带帆状附着病例的彩色超声矢状切面,显示脐带(→)位于前壁的主胎盘(→)和后壁的副胎盘之间(→)



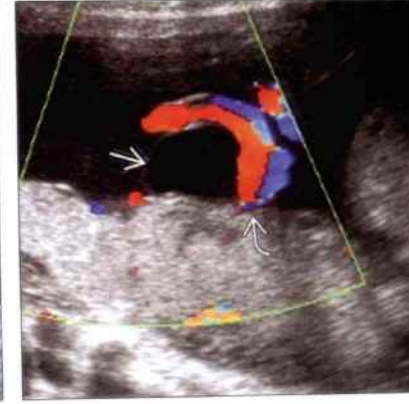
脐带帆状附着 (VCI)

脐带囊肿

(左图) 超声横切面显示脐带(→)和胎盘(→)附近的两个无回声囊肿(→)



(右图) 彩色超声显示囊肿(→)位于脐带附着胎盘处(→)附近,脐带包绕囊肿



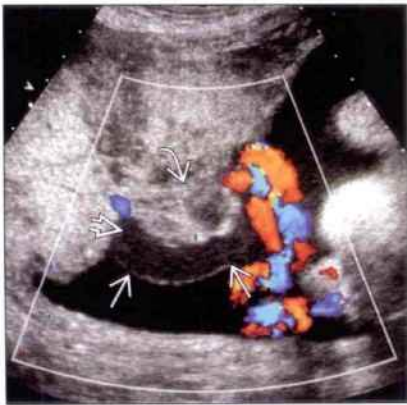
脐带囊肿

脐带附着异常

脐带囊肿



脐带囊肿



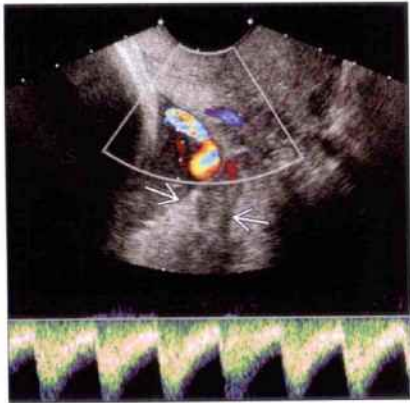
(左图) 彩色超声矢状切面显示胎盘脐带附着处无回声囊肿 \rightarrow ，此囊肿为中期妊娠扫描时无意中被发现

(右图) 晚期妊娠彩色超声横切面，发现囊肿 \rightarrow 不再呈无回声，而是含散在低回声 \rightarrow 和实性回声 \rightarrow 。分娩后证实胎盘脐带附着处有一出血性囊肿

血管前置 (VP)



血管前置 (VP)



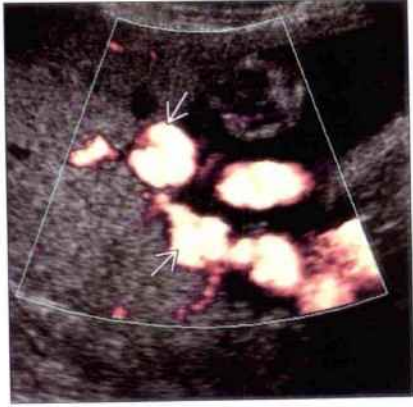
(左图) 彩色超声矢状切面显示脐血管先露 \rightarrow ，距宫颈内口 \rightarrow ≤ 2 cm

(右图) 与左图为同一病例的脉冲多普勒超声显示其血流频谱为胎儿的动脉型血流频谱，同时可显示胎盘边缘 \rightarrow 。该病例同时有脐带帆状附着，脐血管接近宫颈内口

脐带动静脉瘤



脐带动静脉瘤



(左图) 超声矢状切面显示胎盘脐带附着处的两个囊性病变 \rightarrow

(右图) 能量多普勒超声显示病变内血流信号 \rightarrow ，脉冲多普勒超声显示其内为动脉性血流，故为脐动脉瘤。胎儿染色体核型是 18 三体

鉴别诊断

常见

- 脐带囊肿
 - 脐尿管囊肿伴脐尿管未闭
 - 脐肠系膜管（卵黄管）囊肿
 - 假性囊肿
- 华通胶囊肿
- 脐膨出（假性的）
- 生理性肠疝（假性的）

不常见

- 脐带打结
- 脐带过短
- 脐带螺旋化异常
- 脐带血肿
- 脐带内血栓形成

重要信息

鉴别诊断要点

- 脐带扫查是产科常规扫查中重要的一部分
 - 扫查腹部脐轮部的脐带
 - 扫查脐带的胎盘附着处
 - 观察脐带结构
 - 血管数目是否正常？
 - 长度是否正常？
 - 血管螺旋化的程度是否正常？

常见诊断的有用线索

- 脐带囊肿
 - 胎儿段、胎盘段和游离段的发生率相同
 - 可位于轴旁（偏心性，不会引起血管移位）或轴正中（位于中央，使血管分开）
 - 通常囊壁较薄，内呈无回声，多发
 - 如果囊内有回声，考虑囊内出血，可累及脐带
 - 可以是真性囊肿（脐尿管囊肿，卵黄管囊肿）或假性囊肿
 - 单纯性脐带囊肿可自行消退，致使病因不明
 - 脐尿管囊肿伴脐尿管未闭
 - 常位于胎儿脐轮部脐带内
 - 可增大并压迫脐带
 - 脐尿管囊肿可以是独立存在或与脐尿管相通
 - 脐尿管未闭：囊肿向上与膀胱相通
 - 梗阻性膀胱可向脐尿管或脐轮部膨出以减轻膀胱内压
 - 脐肠系膜管（卵黄管）囊肿

- 继发于卵黄管遗迹
- 腹壁异常可能性增加
- 腹腔内肠系膜囊肿可能性增加
- 其他严重异常可能性增加
- 假性囊肿
 - 通常与华通胶囊肿相关
 - 可能是脐带血肿的后遗症

• 华通胶囊肿

- 华通胶的黏蛋白变性
- 脐血管周围无数假性小囊
- 与非整倍体异常和一些综合征有关

• 脐膨出（假性的）

- 由前腹壁中央向外膨出的肿块，周围由膜状结构覆盖
- 脐带通常附着在膜的中央，但亦可附着在边缘
- 内容物通常是肝和小肠（当内容物仅有小肠时易与脐带异常混淆）

• 生理性肠疝（假性的）

- 胚胎发育过程的正常现象
- 肠管向外延伸，疝入到脐带内，旋转 270° 后回纳入腹腔
- 肠管在 11.2 周后回纳入腹腔
- 距离脐轮部不超过 1 cm
- 内容物不应含有肝

不常见诊断的有用线索

• 脐带打结

- 脐带真结
 - 单羊膜囊双胎最常见
 - 单胎虽可见，但极少
 - 高危因素：母亲高龄、多产、脐带过长
 - 可减少脐血流引起胎儿缺氧和发育迟缓
 - 脐血流闭塞则引起胎儿死亡
 - 胎儿丢失的风险增加 4 倍
- 脐带假结
 - 脐血管蜷缩引起，并非真结
 - 无明确的临床意义

• 脐带过短

- 脐带平均长度 55 cm (35 ~ 80 cm)
- 产前难以精确测量长度，但脐带过短时可表现为胎儿被“拴系”
- 实时观察胎动，了解有无运动不能或关节弯曲序列综合征
- 与胎盘早剥或脐带断裂有关

• 脐带螺旋化异常

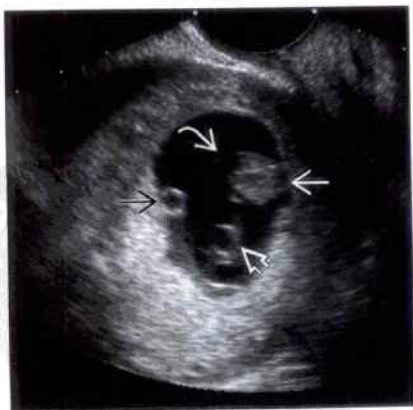
- 正常脐带呈螺旋状，可有高达 380 个螺纹
- 旋转的过程在 9 周之前已完成，螺旋化被认为可使脐带变坚固
- 螺旋化异常或长度异常可能与胎儿运动不能有关
 - 实时观察胎儿运动
 - 胎儿姿势异常应评估关节情况
- 脐带血肿
 - 脐带的真性血肿是脐血向脐血管周围的华通胶渗出所致
 - 血肿较大时应用多普勒了解有无脐血流阻力增高
 - 可能与产前的侵入性操作有关
 - 也可能是任何原因导致的羊膜腔内出血形成的脐带附近血肿
- 脐带内血栓形成
 - 用灰阶超声寻找充盈血管内的低回声
 - 彩色或能量多普勒超声显示其内无血流信号
 - 脐静脉内血栓形成是引起胎儿突然宫内死亡的原因

- 有报道在大多数分娩过程因胎儿窘迫紧急终止妊娠胎儿存活的病例中，病理检查发现有脐血管内血栓形成
- 脐静脉瘤样扩张是一高危因素
- 可能继发于侵入性产前操作，尤其出现较大的血肿压迫血管时
- 可能与较大的脐带囊肿有关，尤其是囊肿位于脐带的胎盘附着处

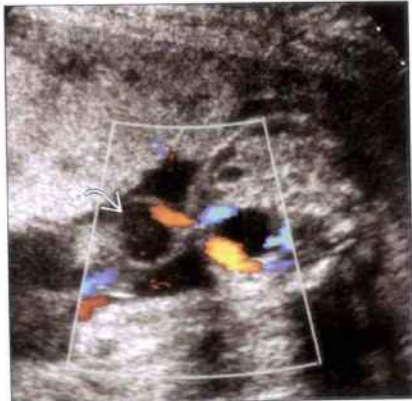
其他重要信息

- 脐带的胚胎发育学
 - 妊娠早期体蒂连接胚胎和绒毛膜
 - 脐尿管由卵黄囊的尾端发育形成
 - 脐尿管和体蒂融合形成脐带
 - 脐尿管的功能是原始的膀胱和早期的造血器官
 - 脐尿管持续存在的部分称为脐尿管遗迹
 - 膀胱流出道梗阻时脐尿管相当于一个“减压阀”使膀胱减压
 - 脐尿管退化后变为脐韧带
- 脐带多发囊肿时其妊娠结局不良的风险增加 7.6 倍
- 拉直的脐带并螺旋化不足与胎儿预后不良有关

脐带囊肿



脐带囊肿



(左图) 经阴道超声矢状切面显示卵黄囊(→)位于羊膜(→)之外，羊膜腔内有胎儿(→)和发育中的脐带。可见脐带囊肿(→)，囊肿随后自然消退，新生儿出生无异常

(右图) 彩色超声斜横切面显示近脐轮部脐带内的一中央型的单纯性囊肿(→)，将脐血管分开。胎儿除此之外无其他异常

脐尿管囊肿伴脐尿管未闭

(左图) 超声矢状切面显示脐轮处脐带内有一较大的脐尿管囊肿。根据脐带囊肿的位置和大小, 虽然产前未看到, 但高度怀疑脐尿管未闭。



脐尿管囊肿伴脐尿管未闭



(右图) 另一相似病例胎儿出生后照片, 脐带囊肿内充满尿液, 应用膀胱尿道造影诊断为脐尿管未闭, 后行手术治疗。

脐尿管囊肿伴脐尿管未闭

(左图) 腹肌发育缺陷综合征胎儿的大体照片。脐带内积液通过未闭合脐尿管与膀胱相通。



脐肠系膜管 (卵黄管) 囊肿



(右图) 脐带超声扫描显示脐带囊肿和卵黄管囊肿, 胎儿伴有多个异常, 包括与卵黄管囊肿相关的脐膨出。

华通胶囊肿

(左图) 彩色超声显示脐血管被较厚的华通胶包绕。华通胶内一些很小的囊肿提示存在黏蛋白变性。



华通胶囊肿



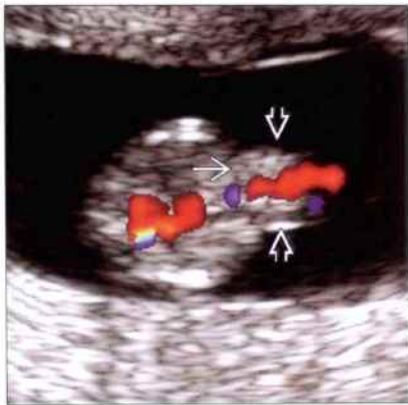
(右图) 超声斜横切面显示脐膨出, 其内容物仅为肠管, 与华通胶内黏蛋白变性相关。羊膜腔穿刺提示染色体核型正常。胎儿出生后经临床评估诊断为 Bechwith-Wiedemann 综合征。

脐带异常

脐膨出（假性的）



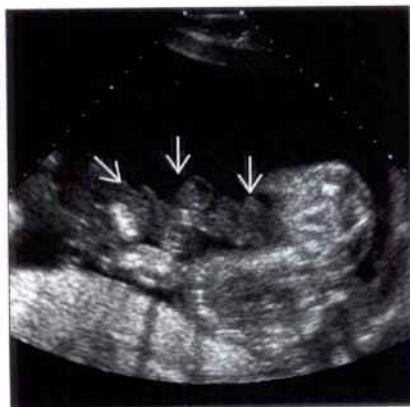
生理性肠疝（假性的）



（左图）中期妊娠超声扫查，显示脐根部 \Rightarrow 的脐膨出，其内容物为肠管 \Rightarrow 。染色体核型正常，胎儿出生后脐膨出通过简单手术修复

（右图）早期妊娠彩色超声横切面，显示生理性中肠疝 \Rightarrow 突入到脐带内 \Rightarrow ，不应将此生理现象误认为是脐膨出或脐带肿物

脐带打结



脐带打结



（左图）超声矢状切面显示单羊膜囊双胎的部分脐带 \Rightarrow 很难分开，扫查过程中观察这些脐带因缠绕无明显变位

（右图）彩色超声显示所有的脐带环 \Rightarrow 内均可见血流，此时两胎儿 \Rightarrow 尚无脐带缠绕的并发症出现

脐带打结



脐带打结



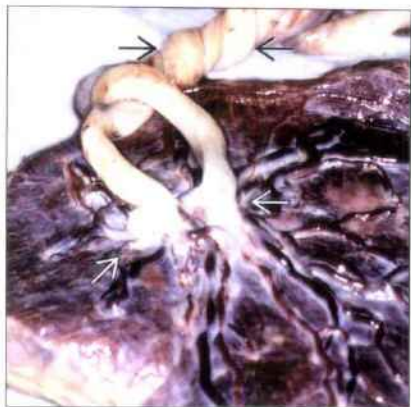
（左图）与第2幅脐带打结为同一病例。3周后复查，发现胎儿皮肤水肿 \Rightarrow ，颅骨重叠 \Rightarrow ，提示双胎之一已死亡。脐带缠绕可致双胎之一或双胎均死亡

（右图）脉冲多普勒超声显示另一胎儿的脐动脉和脐静脉血流频谱在正常范围，虽然发生了脐带缠绕，但这一胎儿并未受明显影响，正常妊娠至近足月分娩

脐带异常

脐带打结

(左图) 单羊膜囊双胎的脐带缠绕的大体标本, 注意双胎的脐带附着处紧邻



脐带打结

(右图) 单胎妊娠, 彩色超声显示近胎儿脐轮部的脐带打结, 无其他异常发现。此为脐血管扭转形成的假结



脐带过短

(左图) 彩色超声显示胎盘附着处的一小段脐带, 同时可观察到胎儿的一侧下肢固定



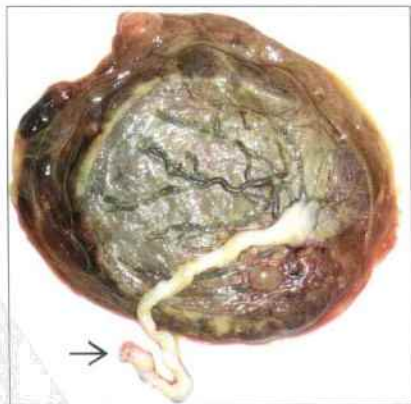
脐带过短

(右图) 妊娠 15 周时, 经阴道超声斜矢状切面, 显示胎儿躯干皮肤水肿, 胎儿姿势固定呈“梭子鱼”状, 检查期间未见明显胎动, 提示胎儿运动不能序列及脐带过短



脐带过短

(左图) 双卵双胞胎中的一胎为胎儿运动不能序列, 胎盘的大体照片显示脐带短且旋转不良, 脐带长度是 38 cm, 另一胎儿正常

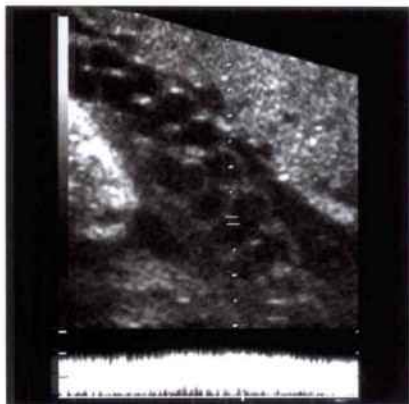


脐带过短

(右图) 与左图为同一病例, 胎儿出生后立即死亡, 大体照片显示其肢体姿势异常: 髋关节、膝关节屈曲固定, 颈曲僵及屈指



脐带螺旋化异常



脐带螺旋化异常



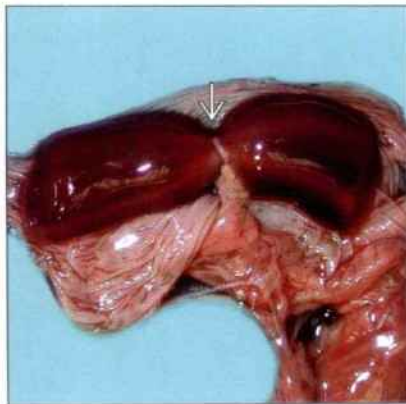
(左图) 脉冲多普勒超声, 显示高度扭曲的脐带内脐静脉血流频谱尚正常。羊水量、脐血流频谱及胎儿出生后均正常

(右图) 晚期妊娠病例, 脐带内仅两条脐血管(→)合并脐带螺旋化异常(→), 此例胎儿运动和生长发育正常

脐带血肿



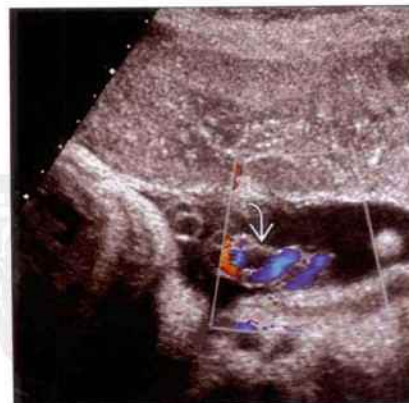
脐带血肿



(左图) 超声显示脐血管(→)周围有形状不规则, 边界不清的团块(→)。因孕妇阴道出血多疑胎盘早剥急诊行子宫下段剖宫产终止妊娠, 证实为脐带周围的血凝块

(右图) 另一病例大体标本, 显示脐带周围有羊膜带(→)紧紧束缚, 导致血栓形成和胎儿宫内死亡。不幸的是, 胎儿除一手的手指受累外, 并无其他异常

脐带内血栓形成



脐带内血栓形成



(左图) 彩色多普勒超声显示脐动脉内血栓(→)形成, 该例为双胎脐动脉反向灌注, 已行射频消融治疗。脐带内血栓形成并非常规检查可发现的并发症

(右图) 脉冲多普勒超声显示脐静脉血流频谱正常。胎儿生长发育和胎动均正常, 因此未进行宫内干预, 监测妊娠至近足月分娩, 无不不良妊娠结局

鉴别诊断

常见

- 单脐动脉
- 脐动脉发育不良
- 脐带帆状附着

不常见

- 持续性右脐静脉
- 脐带融合
- 联体双胎
- 双胎间动脉反向灌注综合征

罕见(但重要)

- 体蒂异常
- 脐带血管瘤
 - 脐静脉瘤样扩张
 - 脐动脉瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 脐带扫查是产科常规超声检查中很重要的一部分
 - 扫查腹部脐轮部的脐带
 - 扫查脐带的胎盘附着处
 - 观察脐带结构
 - 血管数目是否正常?
 - 脐带长度是否正常?
 - 血管螺旋化的程度是否正常?
 - 追踪扫查脐静脉
 - 正常情况下脐静脉进入肝左叶, 位置较胆囊偏中
 - 脐静脉与肝门静脉左支相连
 - 肝门静脉左支经静脉导管汇入下腔静脉

常见诊断的有用线索

- 单脐动脉
 - 脐带游离段的横切面最易显示
 - 膀胱两侧仅见一条动脉
 - 单脐动脉较正常情况(3条脐血管)的脐动脉粗
 - 运输2倍的血流量
 - 15%伴有胎儿宫内发育迟缓(IUGR)
 - 扫查有无胎儿畸形
 - 如伴有其他系统异常, 染色体非整倍体的风险是50%
- 脐动脉发育不良
 - 属于单脐动脉的一种类型
 - 两条脐动脉大小不对称

- 膀胱一侧的脐动脉内径较对侧小

- 脐带帆状附着
 - 脐带附着在胎膜而不是胎盘上
 - 通常位于胎盘附近
 - 由于缺乏周围支撑的组织致使脐血管扩张
 - 胎膜下血管脆性增加
 - 常与副胎盘、血管前置、双胎妊娠有关
 - 血管前置: 附着在胎膜上的血管跨过宫颈内口
 - 若胎膜破裂则胎儿大量失血
 - 若产前漏诊, 胎儿死亡率高达60%~80%

不常见诊断的有用线索

- 持续性右脐静脉
 - 多数合并单脐动脉
 - 可位于肝内或肝外
 - 肝内型: 脐静脉位于胆囊右侧, 呈弯曲弧形指向胃泡
 - 胆囊向中间移位
 - 胆囊呈横卧位
 - 脐静脉和肝门静脉左支融合
 - 肝外型: 脐静脉跨过肝和肝门静脉系统进入肝上叶
 - 进入体循环静脉系统
 - 与非整倍体有关
 - 伴有多发异常
- 脐带融合
 - 脐血管数目异常, 超过3条
 - 常见于联体双胎
 - 单羊膜囊双胎的脐带在胎盘附着处发生融合
 - 与单绒毛膜双胎的脐带打结不同
 - 脐血管看起来像在打结处发出分支
 - 脐带融合时脐血管旋转正常且无缠绕现象
 - 胎儿可能彼此紧贴但并未有皮肤融合
- 联体双胎
 - 单绒毛膜双胎
 - 双胎部分皮肤融合
 - 脐血管异常类型有多种
 - 融合的脐带内通常含有6条脐血管(双胎各自有2条脐动脉和1条脐静脉)
- 双胎间动脉反向灌注综合征
 - 单绒毛膜双胎
 - 泵血胎儿结构正常
 - 无心胎外形异常、软组织水肿
 - 无心胎66%为单脐动脉
 - 诊断标准是脐动脉内的反向血流

- 正常脐动脉血流是从胎儿流向胎盘
- 双胎脐动脉反向灌注序列中，异常胎儿脐动脉血流是从胎盘流向胎儿

罕见诊断的有用线索

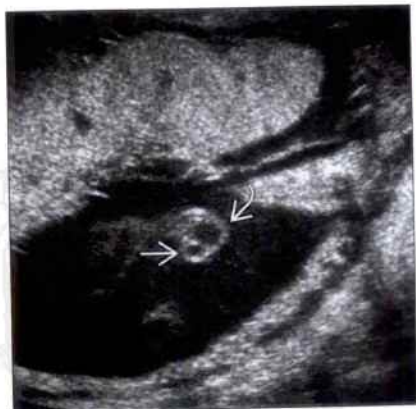
- 体蒂异常
 - 脐带缺失或过短
 - 脐血管在胎盘表面和胎儿躯干之间走行
 - 较大的胸腹壁缺损，无膜状结构覆盖
 - 脊柱侧弯是突出的表现
 - 胎儿 / 胎盘之间位置固定对提示该诊断有重要意义
- 脐带血管瘤
 - 脐静脉瘤样扩张
 - 脐静脉局部扩张内径 > 9 mm，或其内径的一半大于肝内段脐静脉内径
 - 上腹部囊性占位，彩色超声显示内为静脉血流
 - 很少在脐带的游离段发生
 - 应用彩色和脉冲多普勒观察
 - 彩色超声显示出湍流或血管内充盈不完全时，应考虑血栓形成

- 可伴发静脉压升高和胎儿水肿
- 脐动脉瘤
 - 脐动脉囊状扩张
 - 常位于脐带的胎盘附着处
 - 频谱多普勒显示内为动脉血流
 - 可与脐静脉发生动、静脉瘘
 - 扫查有无其他系统异常（与 18 三体有关）

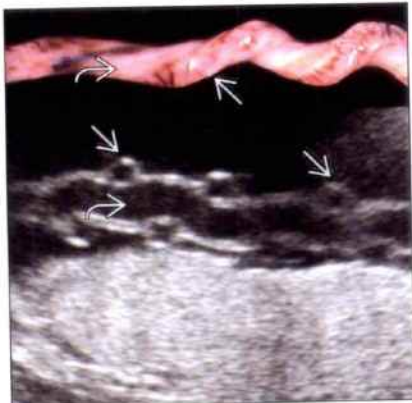
其他重要信息

- 单脐动脉可为产前超声检查中偶然的发现，但有多发异常有关
 - 仔细扫查有无胎儿结构异常
 - 如果伴有其他异常，非整倍体的发生率可达 50%。
 - 即使无合并其他异常，亦有发生胎儿宫内发育迟缓的可能
 - 晚期妊娠注意监测胎儿生长发育
 - 监测脐动脉血流
 - S/D 值升高时胎儿宫内发育迟缓发生风险增加

单脐动脉



单脐动脉

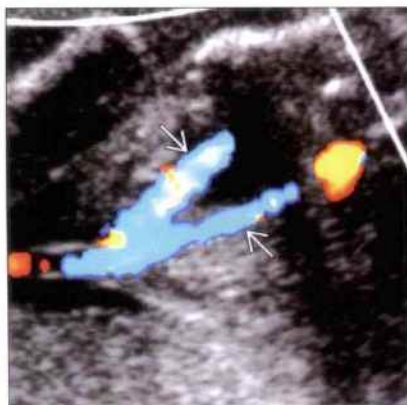


(左图) 超声显示游离段脐带内仅有两条脐血管。管径较粗者是脐静脉 \blacktriangleright ，较细者是脐动脉 \blacktriangleleft ，胎儿无其他异常

(右图) 超声和病理照片对照，显示脐带内两条血管，单脐动脉 \blacktriangleleft 缠绕脐静脉 \blacktriangleright

脐动脉发育不良

(左图) 彩色超声横切面显示胎儿膀胱两侧脐动脉内径不一, 脐带内可见3条脐血管, 一条动脉明显较另一条细



(右图) 彩色超声斜横切面显示膀胱两侧的脐动脉, 左侧脐动脉较右侧细。左侧脐动脉发育不良较右侧更常见。Sp 为脊柱

脐动脉发育不良



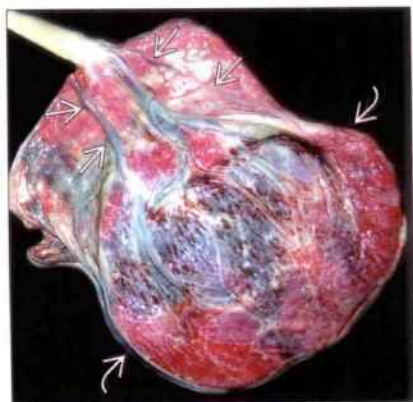
脐带帆状附着

(左图) 彩色超声矢状切面显示脐带附着在胎膜上并且跨过宫颈进入胎盘。经阴道超声扫查证实为血管前置



(右图) 大体标本显示附着在胎膜上的血管沿着胎膜走行后进入胎盘

脐带帆状附着



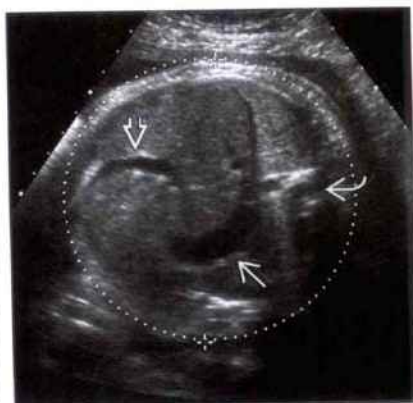
持续性右脐静脉

(左图) 能量多普勒超声斜横切面, 显示持续性右脐静脉。胆囊位于脐静脉左侧并向腹中部移位, 未发现其他异常

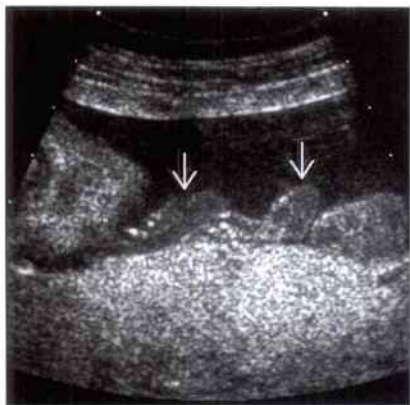


(右图) 超声横切面显示持续性右脐静脉弯曲的特征性声像图表现, 其进入腹腔后与肝门静脉左支汇合形成一弯曲弧形, 凸向右侧。背离胃泡。示脊柱

持续性右脐静脉



脐带融合



脐带融合



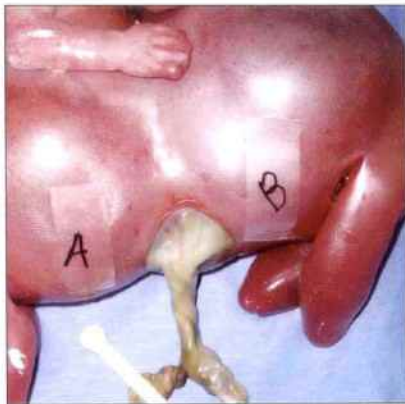
(左图) 脐部联体双胎的超声图像, 显示脐带附着处(→), 两条脐带胎盘附着处相距很近

(右图) 超声显示游离段的脐带内含6条脐血管: 2条脐静脉(→)和4条脐动脉(⇨)

脐带融合



脐带融合



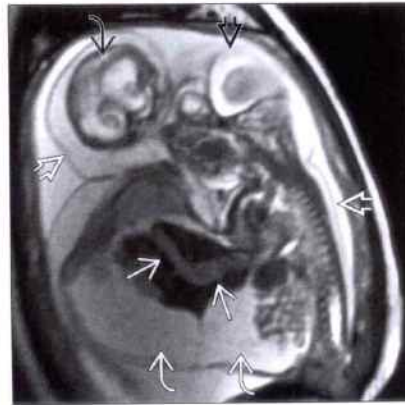
(左图) 与第2幅脐带融合为同一病例。彩色超声显示脐带进入脐膨出处后即发出分支进入各自的腹腔(A, B)。两胎儿的门静脉均正常, 但仅有1个胆囊和1条胆总管

(右图) 另一例相似的脐带联体双胎病例的大体标本, 显示脐膨出的顶部脐带附着处脐带内含5条脐血管: 3条脐动脉和2条脐静脉

联体双胎





联体双胎





(左图) 彩色超声斜横切面显示一条粗大的血管(→)横穿联体双胎的肝, 双胎均有腹水(⇨)

(右图) 磁共振T₂WI矢状切面显像, 显示粗大的血管(→), 考虑为异常的静脉导管, 通过异常的脐静脉, 分流部分胎盘回流的血液从前面的胎儿(⇨)流向后面的胎儿(⇨)。另外, 可见胎儿水肿: 皮肤水肿(⇨)和腹水(⇨)

双胎间动脉反向灌注综合征

(左图) 孕 16 周时超声检查显示正常泵血胎的脐带附着处 ，注意另一胎儿为无心胎伴严重水肿 


(右图) 彩色超声显示无心胎。虽有鳍形的双下肢 ，但其他胎体结构难辨。脐带  内可见血流信号







双胎间动脉反向灌注综合征



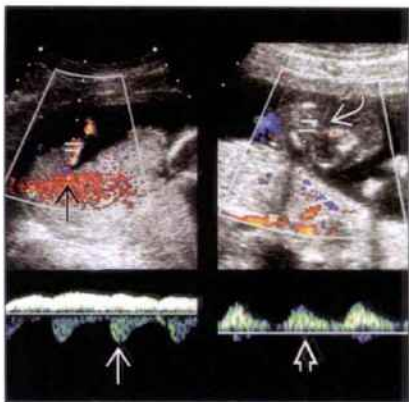
双胎间动脉反向灌注综合征

(左图) 彩色超声显示胎盘表面的血管分支  从泵血胎的脐带附着处  行走至异常胎的脐带附着处





(右图) 双胎脐动脉反向灌注(中右)脉冲多普勒显示正常泵血胎的脐动脉血流频谱 ：血流方向从泵血胎朝向胎盘 。与之不同的是，无心胎脐动脉  的血流方向是从胎盘流向异常的胎儿 




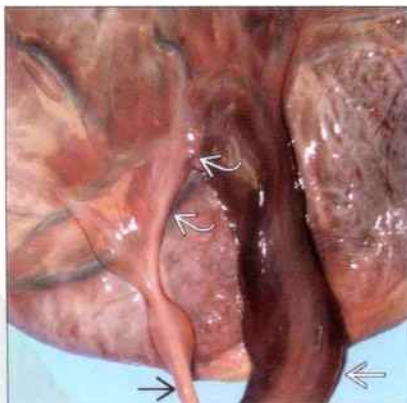
双胎间动脉反向灌注综合征



双胎间动脉反向灌注综合征

(左图) 大体标本显示一条血管分支  自泵血胎的脐带发出  至无心胎的脐带 。无心胎较小，但脐带缠绕导致泵血胎宫内死亡(注意泵血胎脐血管内黑色的血栓 )

(右图) 另一例病例大体标本，显示无心胎经射潮消融后疗后的变化 ，这种治疗方法可闭塞两者间的脐带交通，防止脐带缠绕



双胎间动脉反向灌注综合征



体蒂异常



体蒂异常



(左图) 超声显示脐血管直接从胎儿(F)进入胎盘(P), 行程中未见正常的脐带

(右图) 典型的体蒂异常胎儿的大体标本。胎儿腹腔与羊膜粘连, 胎儿紧贴着胎盘, 未看到正常的脐带附着处, 肝和肠管均外露

脐静脉瘤样扩张



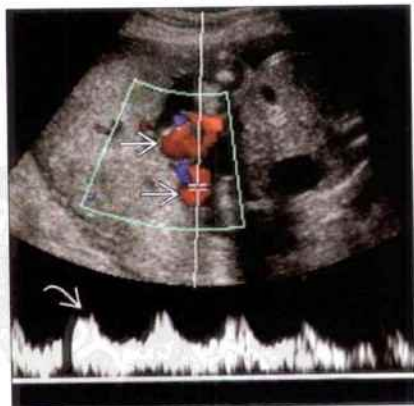
脐静脉瘤样扩张



(左图) 超声横切面显示典型的脐静脉瘤样扩张, 表现为腹腔内的囊性结构

(右图) 彩色超声横切面显示病灶内见漩涡状血流。注意瘤内充填血流信号, 如出现瘤内血流充盈缺失则应注意有附壁血栓的可能

脐动脉瘤



脐动脉瘤



(左图) 脉冲多普勒超声显示在胎盘脐带附着处的脐动脉扩张, 注意其为脐动脉血流频谱

(右图) 大体标本证实脐动脉有2处动脉瘤, 且为单脐动脉。胎儿伴有染色体异常, 羊膜腔穿刺显示胎儿染色体核型为18-三体

第 10 章

羊 水

羊水过少	10-2
羊水过多	10-6
羊水内点状回声	10-10
羊水内线状回声	10-12

鉴别诊断

常见

- 胎膜早破 (PPROM)
- 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)
- 双侧肾发育异常
 - 肾缺如
 - 输尿管肾盂连接处梗阻 (UPJ)
 - 多囊性肾发育不良 (MCDK)
 - 常染色体隐性多囊性肾
- 膀胱流出道梗阻
 - 后尿道瓣膜
 - 尿道闭锁

不常见

- 双胎输血综合征

罕见 (但重要)

- 腹肌发育缺陷综合征

重要信息

鉴别诊断要点

- 羊水过少的诊断
 - 主观指标
 - 羊水量减少
 - 胎儿：羊水比值 $> 1:1$
 - 客观指标
 - 羊水最大垂直深度 $< 2\text{ cm}$
 - 羊水指数 $< 5\text{ cm}$

常见诊断的有用线索

- 胎膜早破 (PPROM)
 - 临床诊断
 - 病因学
 - 自发性
 - 感染
 - 羊膜穿刺术后
 - 胎膜早破发生时间早或破膜时间较长时预后较差
 - 早发：妊娠 25 周前发生胎膜早破
 - 破膜时间：胎膜早破持续时间 > 14 天
- 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)
 - 估测的胎儿体重 $<$ 第 10 百分位数
 - 羊水过少常为最早期的征象
 - 发生原因
 - 胎盘功能不全
 - 胎儿非整倍体综合征
 - 多普勒诊断
 - 脐动脉阻力升高

- 子宫动脉阻力升高
- 胎儿大脑中动脉阻力降低
- 肾缺如
 - 超声征象
 - 无羊水
 - 肾及膀胱未显示
 - 无肾动脉 (彩色多普勒)
 - 先天性马蹄内翻足, 其他关节挛缩异常
 - 诊断陷阱
 - 妊娠早期 (< 17 周) 羊水量可正常
 - 膀胱分泌物误为尿液
 - 肾上腺可能误诊为肾
 - 肾区的肠管可能误诊为肾
 - 致死性预后
 - 肺发育不良
- 输尿管肾盂连接处梗阻
 - 超声征象
 - 肾盂增宽是主要征象
 - 妊娠 33 周以后肾盂宽度 $\geq 7\text{ mm}$
 - 合并肾盏扩张
 - 输尿管或膀胱未见扩张
 - 观察对侧肾盂
 - 双侧肾盂输尿管连接处梗阻的发生率约为 10%
 - 肾盂输尿管狭窄合并对侧肾异常的发生率约为 25%
 - 预后
 - 取决于梗阻的严重程度
 - 妊娠早期发生羊水过少可导致胎儿肺发育不良
 - 梗阻后囊性肾发育不良
- 多囊性肾发育不良 (MCKD)
 - 正常肾组织被囊肿取代
 - 超声征象
 - 多发、大小不等的囊肿
 - 肾正常形态消失
 - 早期肾体积增大, 随后缩小
 - 双侧病变时合并严重羊水过少
 - 双侧多囊性肾发育不良的发生率约 20% (无羊水)
 - 40% 合并对侧肾发育异常
 - 双侧病变者预后较差
- 常染色体隐性多囊性肾
 - 单基因疾病
 - 远端肾小管 / 集合管扩张
 - 超声表现

- 肾脏增大，回声增强
- 绝大多数于妊娠 24 周后被发现
- 极少见大的囊肿
- 伴不同程度的羊水过少
- 围生期、新生儿、婴幼儿及青春期表现
 - 围生期婴儿病死率 30% ~ 50%
 - 严重羊水过少可导致胎儿肺发育不良
 - 肝纤维化（宫内少见）
- 后尿道瓣膜
 - 部分或完全性梗阻
 - “钥匙孔”征
 - 膀胱增大及后尿道扩张
 - 伴不同程度的肾积水 / 输尿管扩张
 - 伴发 / 不伴发梗阻后囊性肾发育不良
 - 可发生自发性减压
 - 膀胱破裂可导致尿性腹水
 - 肾穹窿破裂可导致尿性囊肿
 - 如严重的羊水过少可行宫内治疗
 - 连续性膀胱引流
 - 膀胱羊水分流
 - 女性胎儿需注意尿道闭锁

不常见诊断的有用线索

- 双胎输血综合征
 - 单绒毛膜双胎的并发症
 - 胎盘内动静脉吻合
 - 供体胎儿对受体胎儿部分性灌注
 - 供体胎儿羊水过少
 - 严重时可为“贴附儿”
 - IUGR
 - 脐动脉阻力升高
 - 受体胎儿羊水过多
 - 胎儿较大

罕见诊断的有用线索

- 腹肌发育缺陷综合征
 - 腹壁肌层部分缺失导致集合系统扩张
 - 合并隐睾
 - 集合系统严重扩张是其特征性超声表现
 - 膀胱增大，壁薄
 - 双侧输尿管扩张
 - 双侧肾积水
 - 伴不同程度的羊水过少
 - 与后尿道瓣膜难以鉴别
 - 腹肌发育缺陷综合征不合并“钥匙孔”样膀胱
 - 可发生全尿道扩张

其他重要信息

- 羊水过少程度越重，预后越差
 - 合并胎儿酸中毒及死亡
 - 进一步的胎儿评估
 - 胎儿的生长发育参数及多普勒信息
 - 无负荷试验
 - 生物物理评估
 - 重新仔细评价胎儿解剖
- 羊水生物物理评估
 - 羊水 0 ~ 2 分
 - 2 分 = 至少一个象限内羊水深度测量 ≥ 2 cm $\times 2$ cm
 - 0 分 = 没有一个象限内羊水深度测量 ≥ 2 cm $\times 2$ cm
 - 羊水生物物理评估与羊水指数不同
 - 羊水生物物理评估为 2 分者仍可能为羊水过少
- 发现肾发育异常时应特别注意观察对侧肾
 - 双侧 / 合并对侧肾发育异常常见
 - 单侧肾发育异常一般不合并羊水过少

胎膜早破 (PPROM)



胎膜早破 (PPROM)



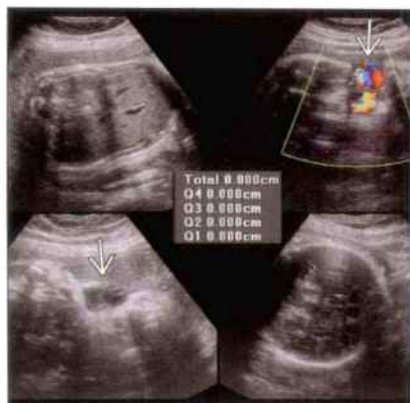
(左图) 妊娠 22 周胎儿超声横切面，显示严重的羊水过少。胎儿膀胱内见液性回声 \Rightarrow ，因此可以排除肾缺如，该病例临床诊断为胎膜早破

(右图) 羊膜穿刺后胎膜早破病例。超声横切面显示羊膜 \Rightarrow 与子宫壁分离，羊膜破裂导致羊膜两侧均可见液体回声

羊水过少

胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)

(左图) 妊娠合并高血压及胎儿宫内发育迟缓的病例超声图像。显示四个象限内均无可测量的羊水深度, 所有无回声区内均为脐带



(右图) 与左图为同一病例。矢状切面超声显示左侧子宫动脉彩色多普勒呈高阻频谱伴收缩后切迹。在晚期妊娠发现这种异常频谱应高度怀疑胎盘功能不全, 于妊娠 28 周立即分娩该胎儿。

胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)



肾缺如

(左图) 胎儿主动脉横切面超声, 显示肾动脉缺如, 宫腔内无羊水且膀胱未充盈

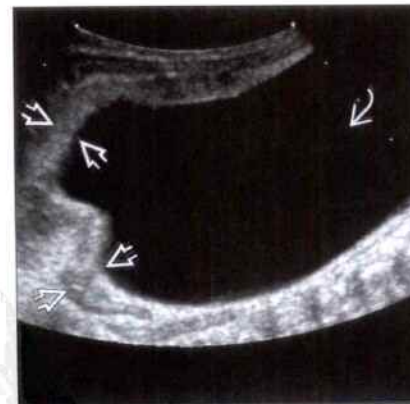


(右图) 另一病例胎儿腹部横切面超声。显示肾区内的肠管结构, 胎儿肠管和肾上腺可与肾回声相似



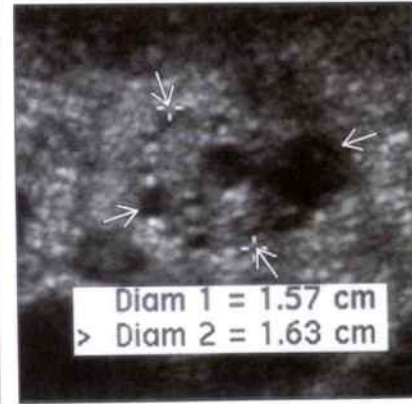
输尿管肾盂连接处梗阻 (UPJ)

(左图) 胎儿超声横切面显示肾盂严重扩张, 并压迫肾组织。胎儿周围无羊水, 因此可疑对侧肾发育不良



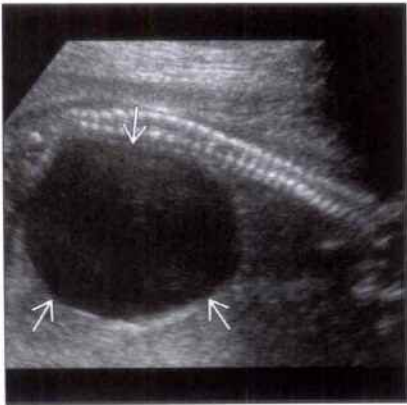
(右图) 与左图为同一病例。胎儿横切面超声显示对侧肾体积小伴囊性改变。该病例双侧肾均失去正常形态, 新生儿因严重肺发育不良死亡

多囊性肾发育不良 (MCDK)



常染色体隐性多囊性肾

后尿道瓣膜

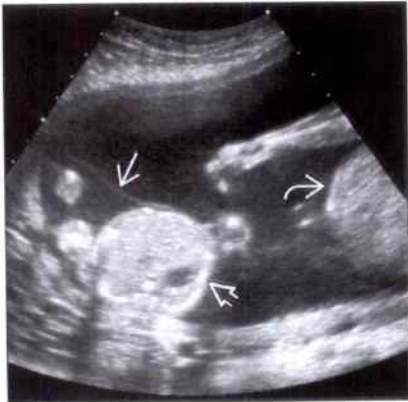
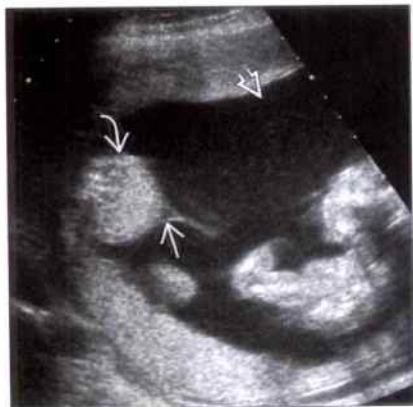


(左图) 冠状切面超声显示双侧肾增大, 回声增强 \rightarrow , 胸腔体积小呈钟状 \rightarrow 。本例胎儿无羊水。常染色体隐性多囊性肾羊水过少的程度与肾病变的严重程度相关

(右图) 患有后尿道瓣膜胎儿的矢状切面超声, 显示胎儿膀胱显著扩张 \rightarrow 及严重的羊水过少, 后尿道瓣膜可为部分或完全性梗阻

双胎输血综合征

双胎输血综合征

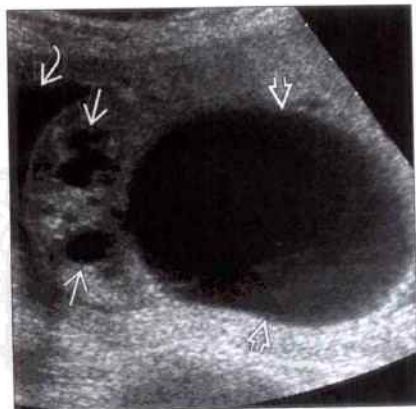


(左图) 胎儿横切面超声显示双胎之一呈“贴附儿” \rightarrow 。胎儿周边仅有少量羊水 \rightarrow , 羊膜将胎儿包裹贴附于子宫壁上。另一胎儿周边有大量羊水 \rightarrow

(右图) 另一病例胎儿横切面超声, 显示双胎中的供血胎儿 \rightarrow 较小, 周边见少许羊水及一层细薄的羊膜回声 \rightarrow 。受血胎儿 \rightarrow 较大, 羊膜囊内羊水过多

腹肌发育缺陷综合征

腹肌发育缺陷综合征



(左图) 胎儿横切面超声显示膀胱严重扩张 \rightarrow 以及双侧肾盂积水 \rightarrow 。羊水量虽然减少但仍可显示 \rightarrow 。该病例因疑诊膀胱出口处梗阻而进行了膀胱穿刺引流术

(右图) 与左图为同一病例。胎儿横切面超声显示膀胱穿刺引流术后胎儿腹壁松弛 \rightarrow 。与膀胱出口处梗阻相比更符合腹肌发育缺陷综合征的诊断

鉴别诊断

常见

- 特发性
- 巨大儿
- 糖尿病
- 水肿
- 双胎输血综合征
- 胎儿肠道梗阻

不常见

- 关节挛缩, 胎儿运动功能丧失序列征
- 严重的胎儿骨发育不良
- 绒毛膜血管瘤
- 先天性肺囊性腺瘤样病变

罕见(但重要)

- 中胚叶肾肿瘤
- 单侧输尿管肾盂连接处梗阻

重要信息

鉴别诊断要点

- 羊水指数 (AFI)
 - 将子宫分为 4 个均等象限
 - 测量每一象限内羊水的最大垂直深度 (MVP)
 - 测量区域应避免胎儿部分 / 脐带
 - 四个象限羊水最大深度之和 = 羊水指数
 - 羊水指数 / 孕周正常值图表可作为参考
 - 羊水指数 > 24 cm = 羊水过多
- 双胎妊娠羊水评估
 - 分别测量每个胎儿的羊水最大垂直深度
 - ≥ 8 cm = 羊水过多

常见诊断的有用线索

- 特发性
 - 是最常见的原因 (2/3)
 - 程度轻且较稳定
 - 孕妇及胎儿正常
 - 无糖尿病或胎儿畸形
 - 28% 合并巨大儿
- 巨大儿
 - 估测的胎儿体重 > 第 90 百分位数
 - 胎儿腹围大是特征性表现
 - 躯干脂肪增多
 - 发生原因
 - 遗传特征
 - 孕妇肥胖
 - 糖尿病
 - Beckwith-Wiedemann 综合征

- 糖尿病
 - 妊娠糖尿病 (最常见)
 - 妊娠期间葡萄糖不耐受
 - 24 ~ 28 周进行口服糖耐量试验
 - 妊娠前糖尿病 (胰岛素依赖型糖尿病或非胰岛素依赖型糖尿病)
 - 羊水过多合并血糖控制不良
 - 可能在孕期首次发现
 - 合并巨大胎儿
- 水肿
 - 胎儿体液过量聚积 (两个或更多体腔内)
 - 全身性水肿
 - 胸腔积液 (伴或不伴有心包积液)
 - 腹水
 - 羊水可增多或减少
 - 免疫性水肿 (10%)
 - 溶血性疾病可导致胎儿贫血
 - 非免疫性 (90%)
 - 感染
 - 任何原因引起的胎儿贫血
 - 任何原因引起的胎儿心力衰竭
 - 淋巴回流受阻
 - 非整倍体异常
 - 特纳综合征 (水囊状淋巴管瘤)
 - 21 三体
 - 18 三体
- 双胎输血综合征
 - 单绒毛膜双胎
 - 共用胎盘内动脉 - 静脉吻合
 - 供体胎儿对受体胎儿部分灌注
 - 双胎间体液不平衡可能是双胎输血综合征病程发展的最初征象 (需仔细随诊观察)
 - 受体胎儿羊水过多
 - 胎儿较大
 - 供体胎儿羊水过少
 - 较小的“贴附”胎儿
- 胎儿肠道梗阻
 - 羊水过多出现晚 (>24 周)
 - 食管闭锁
 - 胃泡小或缺如
 - 1/3 合并 18 三体或 21 三体
 - 合并脊柱、肛门、气管、食管、肾和肢体综合征 (VACTERL 综合征)
 - 十二指肠闭锁
 - “双泡”征
 - 1/3 合并 21 三体

- 胆管、回肠闭锁
 - “香肠状”肠管

不常见诊断的有用线索

- 关节挛缩，胎儿运动功能丧失序列征
 - 多种表型各异的畸形组合
 - 四肢运动能力丧失
 - 挛缩
 - 胎儿活动 / 吞咽减少导致羊水过多
 - 合并症
 - 18 三体
 - 常染色体显性及隐性综合征
- 严重的胎儿骨发育不良
 - 常见骨发育不良
 - 致死性骨发育不良
 - 软骨发育不良
 - 软骨成长不全
 - 成骨不全
 - 常见骨骼异常表现
 - 短肢
 - 骨化不全
 - 长骨弯曲或骨折
 - 颅缝早闭
 - 羊水过多常发生于晚期妊娠
- 绒毛膜血管瘤
 - 良性胎盘血管瘤
 - 体积较大 (>5 cm) 者：并发症概率增加
 - 羊水过多
 - 血管内渗漏
 - 胎儿水肿
 - 瘤体内动静脉吻合
 - 溶血造成的胎儿贫血

- 先天性肺囊性腺瘤样病变
 - 肺错构瘤
 - 小囊型及大囊型
 - 羊水过多病因
 - 食管受压
 - 合并胎儿水肿
 - 病变本身可分泌液体导致羊水增多

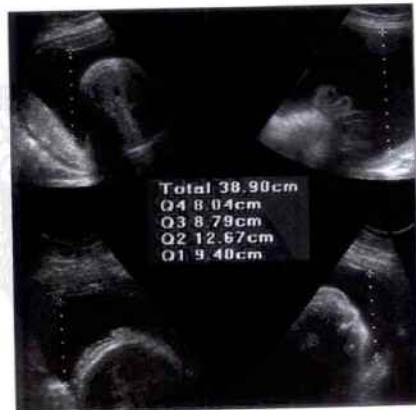
罕见诊断的有用线索

- 中胚叶肾肿瘤
 - 良性中胚叶实质性肿瘤
 - 70% 合并羊水过多
 - 多为进展性的且程度较重
 - 导致羊水过多的原因
 - 高钙血症导致的胎儿多尿
 - 肾充血可导致尿液排出量增加
 - 病变体积大者可致肠道梗阻
- 单侧输尿管肾盂连接处梗阻
 - 肾盂增宽是特征性表现
 - 肾盂扩张在肾盂输尿管连接处突然中断
 - 输尿管及膀胱正常
 - 1/3 病例合并羊水过多
 - 羊水过多并非梗阻所致，而是肾浓缩功能受损引起尿量增多所致
 - 25% 合并对侧肾异常
 - 严重者可致羊水减少

选择性诊断思路

- 羊水过多的羊膜腔穿刺治疗
 - 特发性羊水过多不是适应证
 - 羊水过多合并胎儿生长受限提示单倍体综合征的风险增加
 - 18 三体最常见

巨大儿



糖尿病



(左图) 超声横切面显示中度羊水过多，羊水指数为 38.9 cm。胎儿解剖结构未见异常。但大于孕周（巨大儿）

(右图) 糖尿病血糖控制不佳患者，超声横切面显示羊水过多，胎儿为巨大儿（躯干皮下脂肪过厚）

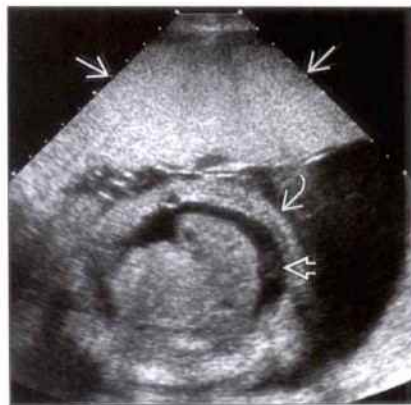
(左图) 妊娠合并母体 Rh 致敏的胎儿的矢状切面超声。显示胎儿水肿，羊水过多 \rightarrow 及皮肤水肿，胎儿头皮 \rightarrow 受累，也可观察到胸腔积液 \rightarrow

(右图) 与左图同一病例。胎儿腹部及胎盘横切面超声显示胎盘增厚 \rightarrow ，全身水肿 \rightarrow 及腹水 \rightarrow 。羊水过多在免疫性水肿较非免疫性水肿更常见

水肿



水肿



双胎输血综合征

(左图) 胎儿横切面超声显示胎儿 A 周边大量羊水 (测量标)，单绒毛膜双胎间的羊膜菲薄 \rightarrow ，难以显示

(右图) 病例不同部位图像。显示游标测量胎儿 B 周边羊水的最大深度。胎儿 A 合并严重羊水过多 \rightarrow 。胎儿 B 为供体“黏附”胎儿，合并羊水过少。胎儿 A 为受体胎儿，合并羊水过多

双胎输血综合征

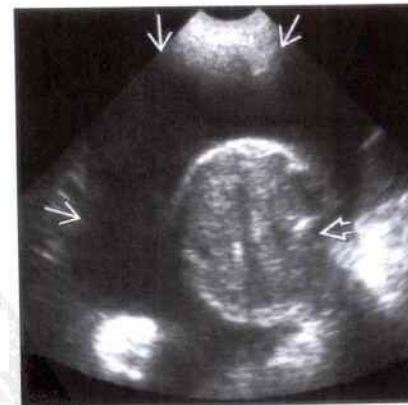


胎儿肠道梗阻

(左图) 食管闭锁胎儿的横切面超声。显示合并羊水过多 \rightarrow 。胎儿胃泡未充盈 (胎儿脊柱 \rightarrow)

(右图) 另一病例胎儿腹部横切面超声，显示“双泡”征 \rightarrow ，为十二指肠闭锁的典型超声表现。同时合并羊水过多 \rightarrow 。食管闭锁及十二指肠闭锁常与单倍体畸形并发

胎儿肠道梗阻



关节挛缩，胎儿运动功能丧失序列征



严重的胎儿骨发育不良



(左图) 胎儿矢状切面超声显示严重的羊水过多，胎儿受重力影响在检查过程中始终位于子宫后壁

(右图) II型致死性骨发育不良胎儿横切面超声，显示羊水过多，胎儿上肢短小呈“鳍状”，所有长骨严重短缩，颅骨呈致死性的“三叶草”形态

绒毛膜血管瘤



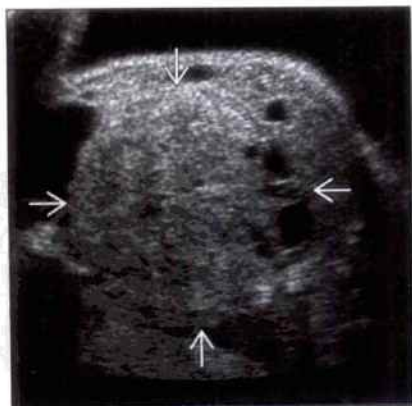
先天性肺囊性腺瘤样病变



(左图) 横切面超声显示从胎盘前缘表面隆起体积较大的绒毛膜血管瘤，体积较大的绒毛膜血管瘤可伴发羊水过多及胎儿水肿，但较少见

(右图) 横切面超声显示胸腔单房囊性肿物，在主动脉上方引起占位效应，食管受压或积液可导致羊水过多

中胚叶肾肿瘤



单侧输尿管肾盂连接处梗阻



(左图) 横切面超声显示体积较大，实性为主的肾占位，对侧肾和膀胱正常。该病例由于合并严重羊水过多而行羊膜穿刺引流治疗

(右图) 横切面超声显示肾盂显著扩张，合并中度羊水过多。单侧肾发育异常可伴发肾浓缩功能受损而致羊水过多

鉴别诊断

常见

- 晚期妊娠正常变异
- 胎盘早剥
- 肠道异常
 - 空肠、回肠闭锁
 - 腹裂

不常见

- 露脑畸形，无脑畸形
- 脐血管破裂

重要信息

鉴别诊断要点

- 应用分辨率较高的超声探头检查时，可见正常羊水内的点状回声
- 仔细观察有无胎儿畸形，尤其是胃肠道畸形
- 询问患者是否有阴道出血等症状
 - 50% 胎盘早剥病例在急性期无特异性的超声表现
- 询问患者是否有宫内介入治疗史
 - 宫内治疗引起的羊膜腔内、绒毛膜下出血，患者可以无症状

常见诊断的有用线索

- 晚期妊娠正常变异
 - 胎儿皮脂覆盖宫颈
- 胎盘早剥

- 始于绒毛膜下出血→绒毛膜小裂口→血液与羊水混合→羊水中内见弥漫分布的点状强回声
 - 可见血块黏附于脐带或胎儿
- 血块回声随时间延长而减低→绒毛膜线状回声的一侧为羊水，另一侧为低回声的陈旧血块
- 空肠、回肠闭锁
 - 胎儿小肠梗阻引起反流
 - 胎儿腹腔内多节段肠管扩张
- 腹裂
 - 腹壁缺损，没有膜状的屏障
 - 缺损处靠近脐带入口
 - 肠管漂浮于羊水中
 - 腹裂胎儿分娩时可见典型的羊水胎粪污染

不常见诊断的有用线索

- 露脑畸形，无脑畸形
 - 颅骨环缺失
 - 眼球突出呈“蛙眼”征
 - 外露脑组织受损破碎
 - 观察是否为羊膜带所致
- 脐血管破裂
 - 脐血管破裂出血进入羊水
 - 发病的风险因素包括宫内治疗及脐带静脉曲张血管破裂

其他重要信息

- 观察胎儿心脏情况，在每次介入操作后注意检查有无出血

晚期妊娠正常变异

胎盘早剥

(左图) 正常晚期妊娠胎儿冠状切面超声，显示鼻 \Rightarrow 及口唇 \Rightarrow 周边羊水中弥漫的点状低回声

(右图) 超声显示低回声的血块 \Rightarrow 将胎盘周围的绒毛膜 \Rightarrow 自子宫壁抬起，形成羊水内的线状回声，亚急性期出血可为中等回声

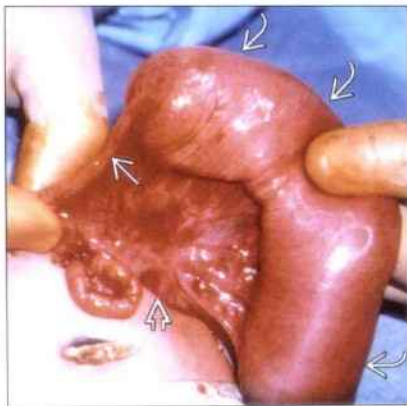


羊水内点状回声

空肠、回肠闭锁



空肠、回肠闭锁



(左图) 横切面超声显示羊水过多(测量标)及羊水内点状回声。可见多节段充满液体的扩张肠管, 及由扩张的胃、十二指肠及空肠形成的“三泡”征

(右图) 相似病例术中图片显示明显扩张的近端空肠及未端的纤维索, 肠系膜结构完整

腹裂



腹裂



(左图) 腹裂胎儿超声显示多节段肠管外露于腹腔外羊水中, 肠管轻度扩张伴管壁增厚

(右图) 与左图为同一病例。不同超声切面。显示羊水内点状回声增多及大量悬浮物。胎儿宫内发育迟缓, 生物物理评分较低, 提示应提前分娩, 该胎儿出生后伴有严重的羊水胎粪污染

露脑畸形, 无脑畸形



脐血管破裂



(左图) 超声显示羊膜带综合征所致的胎儿露脑畸形, 胎儿眼眶上方可见形态不规则的残存脑组织, 羊水中见点状回声及漂浮物

(右图) 超声显示新近发生的羊水中大量点状回声及羊水过多。胎儿生物物理评分为0分。急诊剖宫产娩出正常胎儿后发现脐带游离段静脉曲张破裂

鉴别诊断

常见

- 粘连带
- 双绒毛膜双羊膜囊双胎
- 单绒毛膜双羊膜囊双胎
- 绒毛膜羊膜分离
- 陈旧性胎盘早剥
- 子宫纵隔
- 胎盘囊肿

不常见

- 羊膜带综合征
- 轮状胎盘

重要信息

鉴别诊断要点

- 单胎或多胎妊娠
 - 多胎妊娠时双胎间的羊膜是最常见的羊水内线状回声的原因
- 线状回声是否贯穿宫腔
 - 胎盘边缘至胎盘边缘→轮状胎盘
 - 子宫壁至子宫壁→粘连带
- 线状回声是否平行于子宫壁
- 线状回声与胎盘的关系
- 线状回声与胎儿的关系
- 是否有介入治疗病史
 - 宫内手术治疗病史
 - 诊断性刮宫, 子宫肌瘤切除术, 子宫成形术
 - 是否有孕期介入治疗史
 - 羊膜腔穿刺, 羊水减量, 宫内输血, 激光治疗或射频消融

常见诊断的有用线索

- 粘连带
 - 宫腔内片状或带状结构, 不影响胎儿活动
 - 羊膜外: 胎膜包裹于粘连带表面
 - 宫腔表面薄而直的片状突起, 游离端圆钝
 - 粘连带基底部宫腔表面可见受牵拉隆起而形成的Y形切迹
 - 胎盘可与粘连带毗邻甚至包绕粘连带
 - 彩色多普勒超声可显示粘连带内的血流
 - 早期妊娠间粘连带可牵拉导致胎囊变形
 - 晚期妊娠粘连带由于破裂或受压可能无法显示
- 双绒毛膜双羊膜囊双胎
 - 双胎间有较厚的绒毛膜, 完整包绕两个孕囊

- “双胎峰”征: 绒毛膜组织延伸入双胎之间而形成的楔形隆起
- 双胎位于单独绒毛膜囊内
 - 两个羊膜囊及两个卵黄囊
- 双绒毛膜将羊膜腔分隔为两个(例如:羊膜腔外)
- 单绒毛膜双羊膜囊双胎
 - 两个胎儿位于同一个绒毛膜, 两个羊膜囊内
 - 双胎间为两层羊膜构成薄层膜, 无绒毛膜结构
 - 无“双胎峰”征
 - 双胎性别相同
- 绒毛膜羊膜分离
 - 妊娠16周以后绒毛膜及羊膜持续分离
 - 羊膜与子宫壁分离
 - 完全性: 仅胎盘脐带入口处与子宫壁相连
 - 不完全性: 较常见, 羊膜部分与子宫壁分离
 - 可能为原发性分离
 - 应排除单倍体畸形
 - 可能继发于羊膜穿刺或胎儿介入治疗
 - 增加双胎间破膜的风险→功能性单羊膜腔→增加脐带缠绕的风险
- 陈旧性胎盘早剥
 - 胎盘附近或胎盘后方低回声血块
 - 胎盘边缘(最常见), 胎盘后方或胎盘前方
 - 胎盘边缘: 出血位于胎盘边缘, 在绒毛膜与子宫壁之间
 - 胎盘后方出血位于胎盘与子宫肌层之间, 与羊水内线状回声不难鉴别
 - 胎盘前早剥罕见
 - 血肿位于胎盘胎儿面
 - 血块靠近脐带入口处时, 可能压迫脐带
 - 亚急性
 - 可表现为液-液平面征象, 常见分隔
 - 陈旧性
 - 血块液化, 最终成为与羊水相似的无回声区
 - 出血可沿绒毛膜下方渗透
 - 血块可远离胎盘
 - 可见于宫颈内口前方
 - 羊体内血液→羊水内点状强回声→胎儿吞咽血液导致肠管回声增强
 - 双胎胎膜间血肿, 较罕见
 - 陈旧性血肿可显示为双胎胎膜间液性肿物→羊水内线状回声增多
- 子宫纵隔
 - 起源于子宫基底部, 位于子宫中线部位

- 早期妊娠应用三维超声观察子宫冠状面可以确定病变位置, 评估基底部形态
- 可能为纤维性结构或包含肌层结构
- 比粘连带更厚
- 将子宫分隔为两个明确的内膜腔
- 胎盘囊肿
 - 绒毛膜囊肿为胎盘胎儿面的单纯性囊肿
 - 通常靠近脐带入口处
 - 复杂性囊肿的分隔可能形成羊水线中的线状回声
 - 病变与胎盘的位置关系及形态有助于诊断
 - 病变较大或内部有出血时, 可能压迫脐带

不常见诊断的有用线索

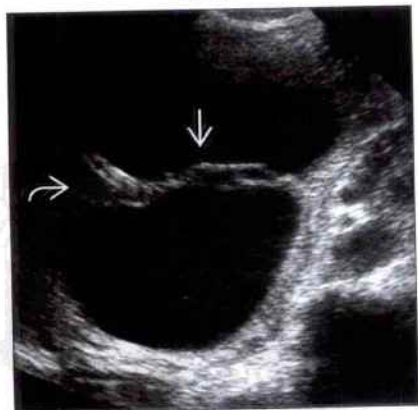
- 羊膜带综合征

- 胎儿肢体或躯干被破裂的羊膜带缠绕
- 羊膜带延伸至子宫壁, 且与胎儿畸形部位接触
- 羊膜带表现为多处菲薄的膜状结构
- 多普勒超声检查羊膜带内无血流信号
- 轮状胎盘
 - 胎盘边缘隆起, 与子宫壁分离
 - 平行胎盘边缘探查→“边缘板”
 - 长轴探查胎盘→“边缘卷曲”

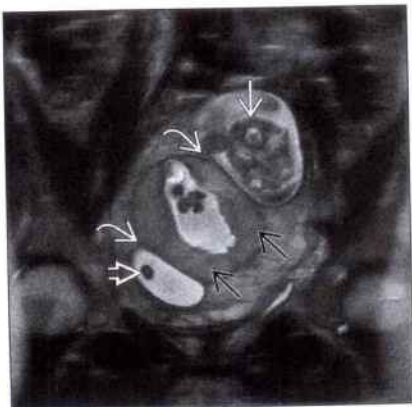
其他重要信息

- 多数羊水内的线状回声无显著的临床意义
- 羊膜带综合征可为致死性的, 取决于羊膜带相关损伤的程度

粘连带



粘连带



(左图) 超声显示横贯羊膜腔的线状粘连带回声(→), 及基底部的Y字形(→)。患者有反复流产刮宫病史

(右图) 磁共振T₂WI冠状切面, 显示中期妊娠宫腔粘连带(→)。不规则的宫腔内可见胎儿(→)及脐带(→), 胎盘(→)部分植入于粘连带上

羊水内线状回声

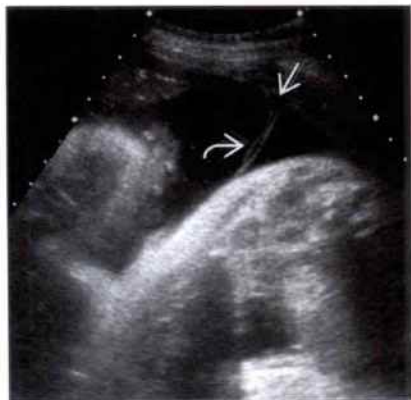
双绒毛膜双羊膜囊双胎

(左图) 超声显示早期妊娠双绒毛膜双胎间较厚的分隔
→, 羊膜腔 → 被完整分隔



双绒毛膜双羊膜囊双胎

(右图) 超声显示随着孕周增加, 双胎间隔膜 → 逐渐变薄。本例为双卵双胎但双胎间隔膜较薄, 未显示“双胎峰”征 →。双胎间隔膜是双胎妊娠最常见的羊水分内线状回声

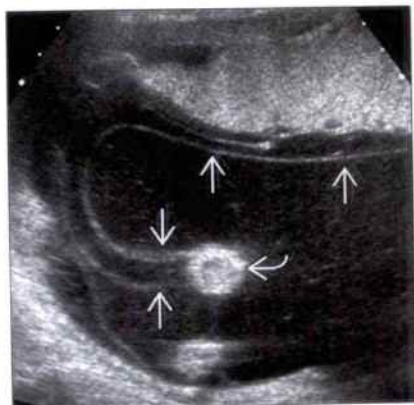


单绒毛膜双羊膜囊双胎

(左图) 磁共振T₂WI像显示单绒毛膜双羊膜囊双胎之间较薄的膜 →

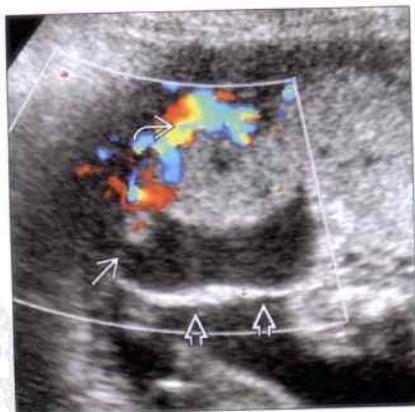


(右图) 超声显示绒毛膜羊膜分离在羊水分内形成的线状回声 →, 是双胎输血综合征行连续性羊水引流的术后并发症。虽然胎儿肢体 → 周边可见羊膜缠绕, 但胎儿娩出后没有活动受限缺陷



陈旧性胎盘早剥

(左图) 彩色多普勒超声显示子宫肌层内血流 →, 亚急性胎盘早剥区域未见血流信号 →。绒毛膜 → 边缘隆起形成羊水分内的线状回声



(右图) 超声显示子宫纵隔 → 将宫腔分隔为两个“间隔”, 胎盘 → 在纵隔一侧, 胎儿 → 在另一侧, 胎儿活动自如



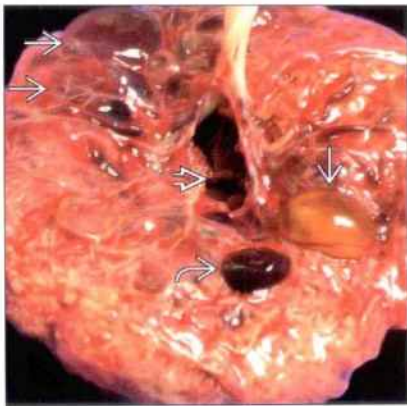
子宫纵隔

羊水内线状回声

胎盘囊肿



胎盘囊肿



(左图) 超声显示胎盘表面多发无回声隆起中的两个

(右图) 与左图为同一病例。病理大体标本, 显示胎盘内多个绒毛膜囊肿。其中部分合并出血。胎盘中央区脐带植入处可见梗死灶。该病例由于胎儿生物物理评分异常及脐动脉舒张末期血流反向而提前分娩

羊膜带综合征



羊膜带综合征



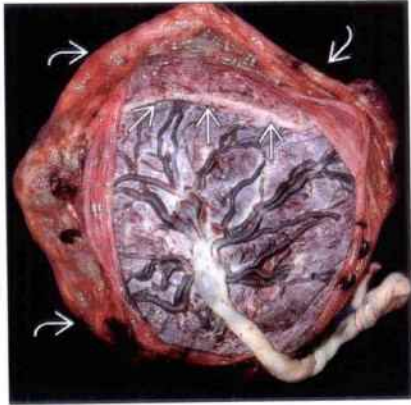
(左图) 超声显示继发于羊膜带的腹裂。肝及肠管位于腹腔外

(右图) 与左图为同一病例。胎儿临床照片, 显示胎儿胳膊缠绕细线状带。单独的肢体受限缺陷并非致死性的, 严重腹裂及露脑畸形为致死性。羊膜带可在羊水中形成细线状回声

轮状胎盘



轮状胎盘



(左图) 超声显示胎盘边缘从子宫壁抬起而形成的胎盘“板”。胎盘“板”在沿胎盘边缘的长轴切面上形似带状结构, 与胎盘而非子宫壁相连, 应注意将其与粘连带鉴别

(右图) 病理大体标本图。显示膜状结构与胎盘胎儿面相连, 而不是胎盘边缘相连。胎盘边缘卷曲而形成“板状”回声

第 11 章

胎儿生长和发育

胎儿宫内发育迟缓	11-2
巨大胎儿	11-8
水肿	11-10
胎儿贫血	11-16
胎位异常	11-20



鉴别诊断

常见

- 胎盘功能不全

不常见

- 染色体畸形
 - 18 三体 (T18)
 - 13 三体 (T13)
 - 三倍体
- 双胎输血综合征
- 单发畸形合并 IUGR
 - 腹裂
 - 单脐动脉

罕见 (但重要)

- 感染

重要信息

鉴别诊断要点

- 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR) 胎儿体重评估 (EFW) < 正常胎龄 (GA) 体重的第 10 位百分数
 - GA 的准确评估是临床诊断的基础
- IUGR 与小孕龄儿 (SGA)
 - IUGR: 胎儿没有达到应有的生长标准
 - SGA: 胎儿小但生长正常
 - 产前胎儿宫内发育迟缓与小孕龄儿不易区别
 - 了解父母与同胞兄弟姐妹的身体状况有助于 IUGR 的诊断
- 对称性与非对称性 IUGR
 - 对称性 IUGR: 所有的生物学参数均受影响
 - IUGR 常早期出现而且严重
 - 常提示胎儿异常
 - 可能早期出现胎盘功能不全
 - 非对称性 IUGR: “头小”合并腹部及肢体严重异常
 - 常出现在晚期妊娠
 - 提示是胎盘的原因
 - 如果胎儿 IUGR 不严重则预后较好
- 早期 IUGR 与晚期 IUGR 的诊断
 - 早期 IUGR 常见胎儿异常
 - 寻找胎儿异常表现
 - 经腹壁羊膜腔穿刺检查
 - 晚期 IUGR 常见胎盘异常
- 胎儿 IUGR 鉴别诊断方法
 - 排除胎儿异常导致的 IUGR
 - 如果怀疑胎儿异常可进行羊膜腔穿刺检查
 - 了解母亲用药史
 - 评估羊水量
 - 评估胎儿 / 胎盘循环
 - 彩色多普勒表现

- 生物物理参数评分 (BPP)

常见诊断的有用线索

- 胎盘功能不全
 - 母亲疾病
 - 高血压病 (急性或慢性)
 - 未控制的糖尿病
 - 血栓形成倾向
 - 胶原性疾病
 - 药物 / 饮酒 / 吸烟
 - 营养不良
 - 子宫 - 胎盘疾病
 - 慢性胎盘早剥
 - 胎盘梗死
 - 边缘性前置胎盘
 - 球拍状或帆状胎盘
 - 多普勒表现
 - 子宫动脉 (UtA) 阻力指数增高
 - 脐动脉 (UA) 阻力指数增高
 - 静脉导管 (DV) 阻力指数增高
 - 大脑中动脉 (MCA) 阻力指数降低
 - 胎儿 IUGR 的其他表现
 - 羊水过少
 - 胎盘回声减低
 - 胎儿生物物理参数评分低
 - 处理 / 治疗
 - 改善母亲机体状况
 - 加强监护
 - 在晚期妊娠时, 多普勒、羊水、BPP 出现异常可考虑终止妊娠

不常见诊断的有用线索

- 18 三体 (T18)
 - 在 18 三体综合征的胎儿中 IUGR 的发病率占 51% (单发性少见)
 - 早期发作, 对称性 IUGR
 - 与 18 三体有关的畸形
 - 胎儿心脏发育异常
 - 丹迪 - 沃克畸形
 - 脊柱裂
 - 脐膨出
 - 内勾手 + 并指畸形、蹼状趾
 - 与 18 三体相关的异常标志
 - 脉络丛囊肿
 - 单脐动脉
 - 脐带囊肿
 - 颈部皱褶增厚
- 13 三体 (T13)
 - 在 13 三体综合征的胎儿中 IUGR 的发病率占 50% (单发性少见)
 - 早期发作, 小头畸形

- 与T13相关的畸形
 - 前脑无叶畸形, 小头畸形
 - 眼间距过近, 独眼畸形, 喙鼻
 - 丹迪-沃克畸形
 - 多指(趾)畸形
 - 胎儿心脏发育异常
 - 消化道畸形
- 与13三体相关的标志异常
 - 心内灶状强回声
 - 单脐动脉
 - 颈部皱褶增厚
- 三倍体
 - 69染色体 (是指所有的染色体都多了一条)
 - 母亲或父亲带有完全未分离的染色体
 - 早发、严重的IUGR是特征性发现
 - 如果母亲携带有完全未分离的染色体, 则胎儿多为非对称性IUGR
 - 根据完全未分离的染色体的来源不同, 胎盘异常的形式不同
 - 胎盘增厚出现水泡样改变 (来自父亲的三倍体)
 - 胎盘小或正常 (来自母亲的三倍体)
 - 卵巢黄素囊肿
 - 胎儿异常经常是严重的, 但产前超声不易做出明确诊断
 - 小胎儿
 - 羊水过少
 - 囊泡样增厚的胎盘使胎儿移位
- 双胎输血综合征
 - 单卵双胎, 胎盘内出现动、静脉吻合
 - 供血胎儿将部分血液通过动、静脉吻合灌注给受血胎儿
 - 双胎中的供血胎儿出现IUGR

- 羊水过少
- 多普勒异常
- 腹裂
 - 肠管通过腹壁缺陷处疝出, 腹壁缺陷多见于脐右侧
 - 腹裂的胎儿有50%发展为IUGR
 - 常导致早产
 - 肠管疾病多随妊娠发展而出现
 - 肠管扩张, 肠管局部缺血, 肠穿孔
- 单脐动脉
 - 孤立性单脐动脉(SUA)的胎儿中15%合并有IUGR
 - 随访胎儿生长至晚期妊娠
 - 非孤立性单脐动脉
 - 发生非整倍体异常概率是50%
 - 最常见的是18三体

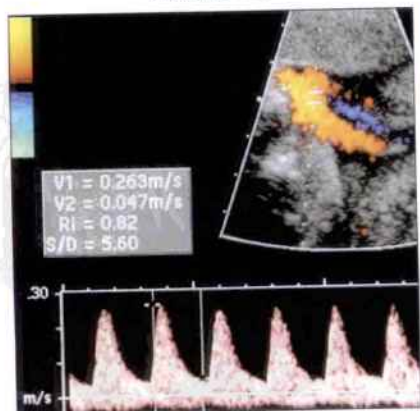
罕见诊断的有用线索

- 感染
 - IUGR和水肿是早期的发现
 - 常见的感染: 细小病毒, 巨细胞病毒感染, 弓形体, 水痘
 - 其他
 - 肠管回声增强
 - 脑、肝、脾钙化

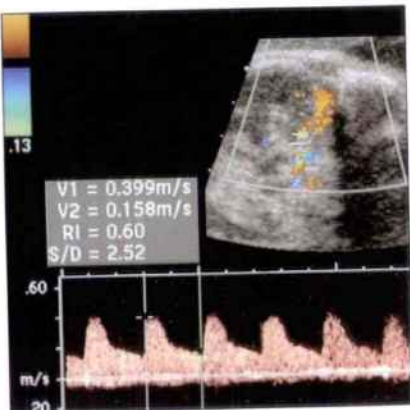
其他重要信息

- 晚期妊娠出现的病例: 胎儿小或胎龄计算错误?
 - 仔细检查下肢骨化中心以矫正胎龄
 - 股骨远端骨骺骨化预示孕龄 ≥ 32 周
 - 胫骨近端骨骺骨化预示孕龄 ≥ 35 周
 - 检查羊水量和多普勒值
- IUGR + 羊水过多 \rightarrow 预后不良
 - 伴有单倍体, 综合征
 - 应进行羊膜腔穿刺

胎盘功能不全



胎盘功能不全

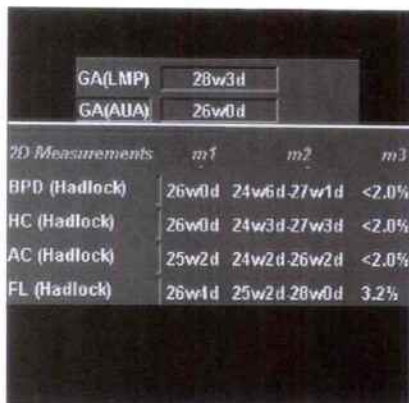


(左图) 晚期妊娠IUGR同时伴有羊水过少胎儿的脐动脉脉冲多普勒超声。显示脐动脉收缩期与舒张期血流比值(S/D值)是5.6, 正常值 < 3.0

(右图) 与左图为一例。胎儿大脑中动脉(MCA)脉冲多普勒超声, 显示S/D比值是2.5。正常MCA阻力高于脐动脉阻力, MCA阻力降低提示脑保护效应为生理性代偿期

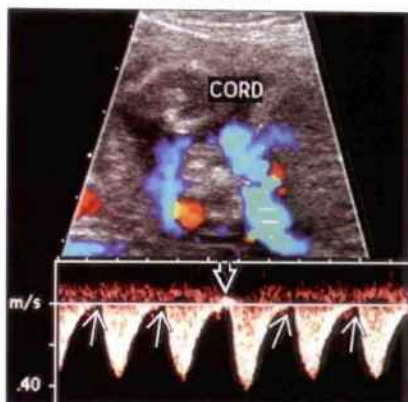
胎盘功能不全

(左图) 表内是妊娠 28 周 + 3 天胎儿的数据, 显示为 IUGR。如果 LMP 数据准确, 伴有羊水过少, 以及彩色多普勒频谱特征证实为 IUGR



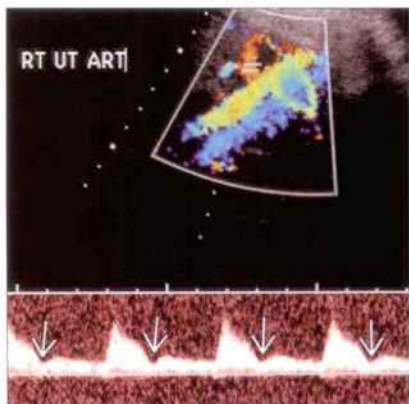
(右图) 与左图为同一病例。脐动脉血流频谱显示无舒张期血流 →, 偶尔出现舒张期反向血流 →, 提示胎盘阻力增加, 说明胎盘功能不全和 IUGR (箭头所指)

胎盘功能不全



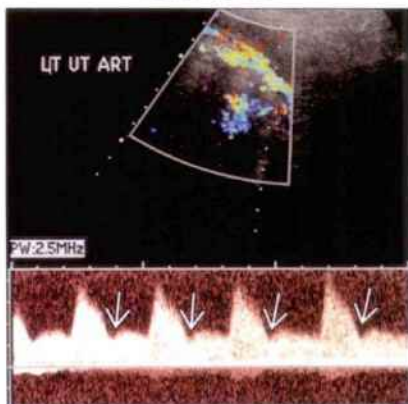
胎盘功能不全

(左图) 与上两幅胎盘功能不全为同一病例。右子宫动脉矢状斜切面, 显示收缩期高阻力血流频谱 →



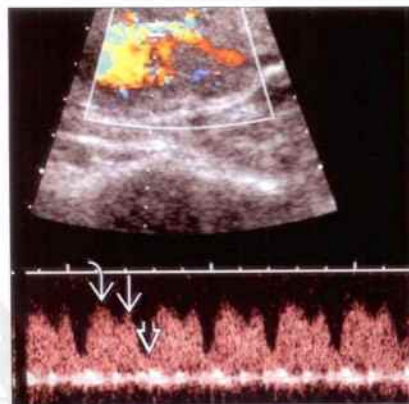
(右图) 左子宫动脉矢状斜切面显示: 收缩晚期高阻力血流频谱 →, 这种频谱在中期妊娠是正常的 (在早期妊娠是正常的) 异常的子宫动脉频谱对预测不良妊娠预后的价值是 71%

胎盘功能不全



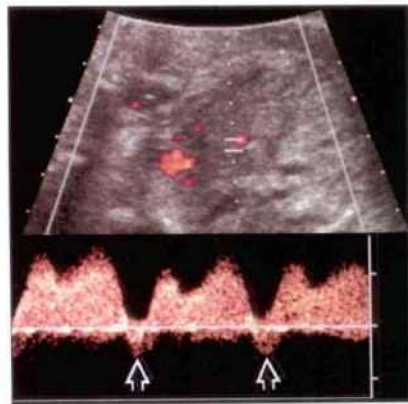
胎盘功能不全

(左图) 与上图胎盘功能不全为同一病例。虽然是严重的 IUGR, 但静脉导管的多普勒频谱仍显示正常, S 波 →, D 波 →, A 波 → 分别为收缩期、舒张期和心房收缩期, 血流持续朝向心脏



(右图) 另一例严重胎盘功能不全的胎儿, 脐冲多普勒频谱显示反向的 A 波 →, 提示胎儿宫内缺氧为心脏衰竭晚期

胎盘功能不全



胎儿宫内发育迟缓

胎盘功能不全



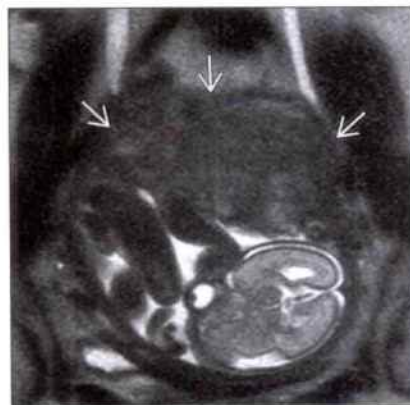
胎盘功能不全



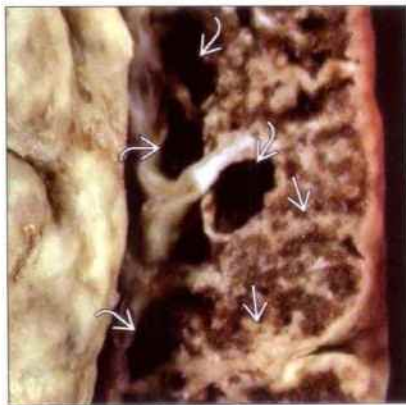
(左图) 横切面显示胎盘增厚, 出现囊泡样改变, 羊水过少。高度怀疑三倍体, 但羊膜腔穿刺检查结果正常

(右图) 与左图为同一病例。超声显示胎儿死亡, 颅骨重叠, 斯帕尔丁征。胎盘病理结果是纤维沉积和梗死

胎盘功能不全



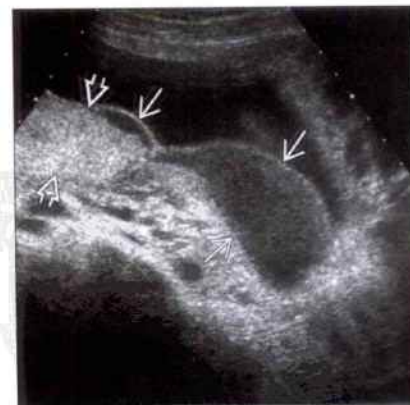
胎盘功能不全



(左图) T₂WI MR 显示羊水过少, IUGR 和胎盘质地不均。MR 检查结果证实胎儿没有畸形, IUGR 是由于胎盘功能不全所致

(右图) 妊娠期伴有早期严重的 IUGR, 横切面显示胎盘纤维蛋白沉积和散在的血栓见多个没有血栓的“血管湖”扩张以代偿弥漫性的血栓

胎盘功能不全



胎盘功能不全



(左图) 矢状切面超声显示后壁胎盘边缘发生的亚急性性分离

(右图) 与左图为同一病例。横切面彩色多普勒超声显示单根脐动脉插入胎盘边缘, 胎盘呈小“球状”, 这种形状的胎盘称球拍状胎盘。妊娠期伴有慢性出血和 IUGR, 胎儿在孕 30 周妊娠分娩, 预后良好

18 三体 (T18)

(左图) 表中显示早期, 对称性 IUGR 胎儿有个小的室间隔缺损 →, 羊膜腔穿刺结果显示为 18 三体

BPD 20w3d±12d
 HC 20w4d±10d MA = 22w5d
 AC 20w1d±14d
 FL 20w0d±13d



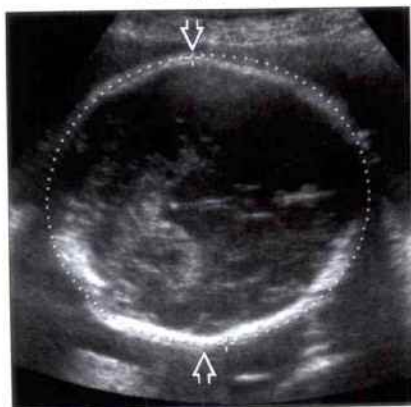
18 三体 (T18)

(右图) 宫内患有对称性 IUGR 的 18 三体新生儿临床照片。显示胎儿较小, 外形异常, 例如重叠指 ⊞, 音调低, 产前检查还见到有室间隔缺损, 出生 2 个多月后死亡



13 三体 (T13)

(左图) 13 三体胎儿头测量。双顶径及枕颞径正常, 头非常圆 ⊞, 头围测量符合 25 周。小头畸形是 13 三体的特征表现



(右图) 与左图为同一病例。尸体解剖图显示多指畸形 ⊞ 及与 13 三体有关的微小畸形。这例患儿 IUGR 是产前超声检查的重要发现



13 三体 (T13)

三倍体

(左图) 冠状切面超声显示严重的、早发的非对称性 IUGR。头 ⊞ 大于躯干 ⊞, 羊膜腔穿刺检查结果证实为三倍体



(右图) 非对称性 IUGR 胎儿的临床照片。IUGR 为晚期, 非对称性, 与胎盘功能不全有关。早期非对称性 IUGR 常见于非整倍体, 三倍体。母亲携带有完全未分离的染色体病例

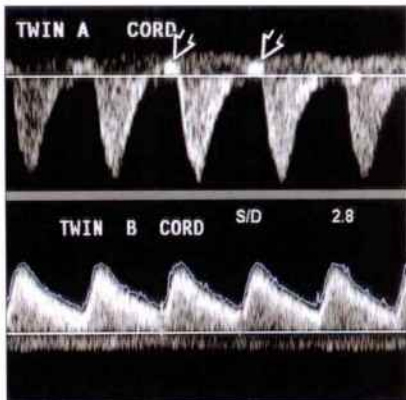


三倍体

双胎输血综合征



双胎输血综合征



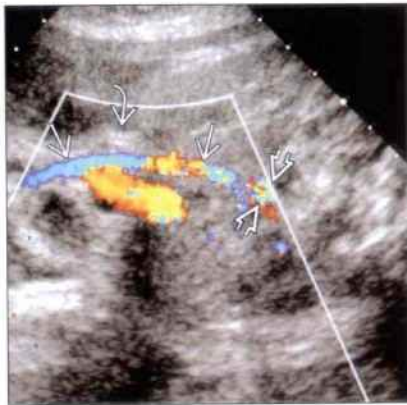
(左图) 横切面显示单卵双胎，双胎腹围不一致，胎儿A腹围小于胎儿B腹围，体重估计相差 $> 20\%$ ，胎儿A羊水过少

(右图) 胎儿脐动脉彩色多普勒超声，显示胎儿A脐动脉舒张期反向血流 \rightarrow ，而胎儿B脐动脉血流方向正常。在妊娠期双胎输血综合征中，胎儿A是供血儿

腹裂



腹裂



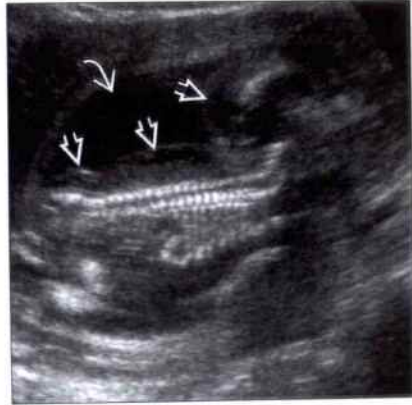
(左图) 晚期妊娠腹裂胎儿的腹部横切面超声，显示腹腔外 \rightarrow ，内肠管扩张 \rightarrow

(右图) 腹部彩色多普勒超声显示肠系膜上动脉 \rightarrow 起至腹主动脉 \rightarrow 通过腹壁缺损处 \rightarrow 到达漂浮在腹腔内的肠管。腹裂胎儿在妊娠晚期有IUGR的风险，妊娠晚期羊水过少及肠管外翻经常导致早产

单脐动脉



感染



(左图) 脐带横切面超声显示单脐动脉 \rightarrow 及与之伴行的脐静脉 \rightarrow 。单脐动脉因为输送胎儿100%的血液而扩张，正常的脐动脉输送50%的胎儿血液。妊娠期IUGR的胎儿15%伴有单脐动脉

(右图) IUGR 胎儿矢状斜切面超声显示羊水过少 \rightarrow ，皮肤弥漫性水肿 \rightarrow 。羊膜腔穿刺检查结果证实为细小病毒感染

鉴别诊断

常见

- 先天性巨大胎儿
- 糖尿病

不常见

- 水肿

罕见(但重要)

- Beckwith-Wiedemann 综合征

重要信息

鉴别诊断要点

- 胎儿大于孕周
 - 估计的胎儿体重(EFW)增加
 - >第90位或第95百分位数
- 出生体重 > 4 000 ~ 4 500 g
- 单项腹围就可预测巨大胎儿
 - 如果腹围 > 37 cm, 先天性巨大胎儿的风险为 37%
 - 如果腹围 < 35 cm, 先天性巨大胎儿的风险 < 1%
 - 第一次测量腹围升高常见于
 - 肝糖原储存增高
 - 躯干肥胖
- 流行病学调查
 - 16% ~ 18% 有糖尿病
 - 6% ~ 8% 没有糖尿病

常见诊断的有用线索

- 先天性巨大胎儿
 - 胎儿无异常
 - 遗传因素(如果母亲体积大, 胎儿体大的风险增高)
 - 1/3 伴有羊水过多

• 糖尿病

- 常见羊水过多
- 伴发的异常
 - 尾端发育不良/退化
 - 开放性神经管缺陷
 - 心脏异常(5X 风险增高)
 - 多指(趾)畸形
 - GU/GI 异常
 - 单脐动脉

不常见诊断的有用线索

- 水肿
 - 免疫性和非免疫性水肿
 - 体液过多一大胎儿
 - 全身水肿 + 颈部水囊瘤
 - 胸腔积液
 - 腹水

罕见诊断的有用线索

- Beckwith-Wiedemann 综合征
 - 症状/体征
 - 巨舌症
 - 内脏器官肥大(特别是肾)
 - 偏身肥大
 - 脐膨出
 - 预后
 - 新生儿死亡率为 20%
 - 胎儿患肿瘤的风险为 7% ~ 10% (Wilms 瘤最常见)

其他重要信息

- 先天性巨大胎儿常伴有
 - 肩难产(占 10%)
 - 胎儿宫内窒息
 - 低血糖, 低血钙
- 先天性巨大胎儿常伴有羊水过多

先天性巨大胎儿



先天性巨大胎儿



(左图) 胎儿腹部横切面超声, 显示胎儿躯干皮下脂肪层增厚(↔), 腹围测量值比胎儿其他生理参数大 5 孕周

(右图) 先天性巨大胎儿 X 线前后位片, 显示新生儿有先天性肥胖。新生儿被插管(→), 从管中吸出胎粪(↔), 而且左锁骨由于出生时创伤造成骨折(↔)

糖尿病



糖尿病



(左图) 横切面超声显示羊水过多 \rightarrow ，腹围明显增大，皮下脂肪增厚 \rightarrow ，孕妇在第三孕期内发生难控制的糖尿病，胎儿有多发畸形

(右图) 与左图同一病例。胎儿出生后的临床照片，显示新生儿腹围增大 \rightarrow ，多指，内脏转位，足内翻 \rightarrow ，尾端退化、髌关节异常。多指是糖尿病胚胎常伴发的异常

水肿



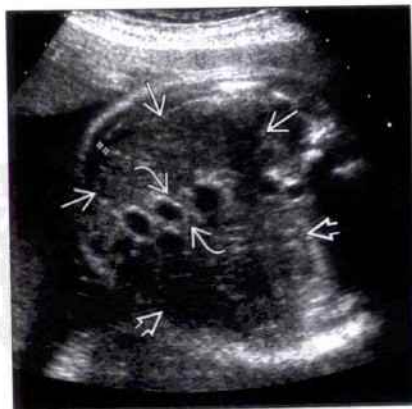
水肿



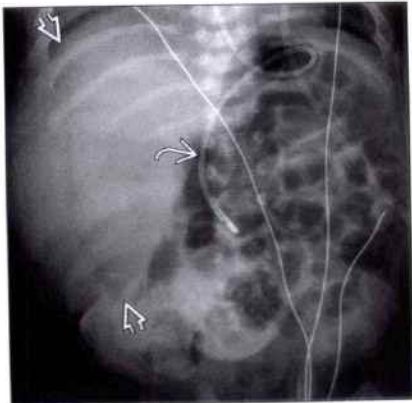
(左图) 胎儿腹部横切面超声显示腹部大量腹水 \rightarrow ，肠管 \rightarrow 被推向脊柱 \rightarrow 前方，胎儿巨大（由于胎儿全身水肿和腹水所致）

(右图) 类似病例死产儿的临床照片。显示新生儿由于水肿显得巨大。由于腹水使腹部极度膨隆 \rightarrow ，水肿还涉及肢体、面部和头皮水肿

Beckwith-Wiedemann 综合征



Beckwith-Wiedemann 综合征



(左图) Beckwith-Wiedemann 综合征胎儿腹部横切面超声，显示肝大 \rightarrow ，脾大 \rightarrow ，肠管移位 \rightarrow 。胎儿还有巨舌和羊水过多

(右图) 患有 Beckwith-Wiedemann 综合征新生儿的 X 线前后位片，显示肝大 \rightarrow ，肠管及鼻饲管 \rightarrow 被肿大的肝挤向左侧

鉴别诊断

常见

- 非免疫性水肿
 - 原发性水肿
 - 心血管疾病
 - 心脏结构缺陷
 - 心动过速
 - 心动过缓
 - 胎儿肿瘤
 - 血管内皮瘤
 - 畸胎瘤
 - 先天性血管畸形
 - 胎盘绒毛膜血管瘤
 - 染色体异常
 - 特纳综合征 (XO)
 - 21 三体
 - 双胎输血综合征
 - 感染
- 免疫性水肿
 - Rh 不相容
 - 其他抗体

重要信息

鉴别诊断要点

- 定义为在两个以上的体腔内出现液体积聚
 - 皮肤 / 皮下水肿
 - 头皮水肿常是首先出现的体征
 - 腹水
 - 双侧胸腔积液
 - 心包积液
 - 其他表现
 - 巨大胎盘 (胎盘厚度 > 40 mm)
 - 羊水过多
 - 肝脾大
- 大体上分为免疫性水肿 (溶血性疾病 → 胎儿贫血) 和非免疫性水肿 (所有其他)
 - 90% 是非免疫性水肿
 - 10% 是免疫性水肿

常见诊断的有用线索

- 原发性水肿
 - 超过 50% 的病例没有明确的病因
- 心脏结构缺陷
 - 心肌收缩力下降 → 心力衰竭 → 水肿

- 可伴有心动过缓
- 心动过速
 - 心率持续 > 200 次 / 分钟
 - 室上性心动过速 (SVT) 是最常见的病因
 - 在水肿发展过程中 50% ~ 75% 的胎儿有持续性心动过速
 - 当出现水肿时胎儿脑缺血、脑损伤的风险增加
- 心动过缓
 - 50% 伴有心脏畸形, 尤其是房室间隔缺损
 - 50% 的病例见于母亲患有结缔组织疾病的病例
 - 当胎儿心率 < 50 次 / 分钟时胎儿死亡率增加
- 胎儿肿瘤
 - 任何肿瘤造成心脏排水量增加都可导致心率下降和水肿
 - 畸胎瘤和血管畸形最常见
 - 血管内皮瘤除可造成动静脉分流外还引起溶血性贫血
 - 胸腔肿瘤也可阻止心脏血液回流
- 胎盘绒毛膜血管瘤
 - 胎盘良性血管瘤
 - 由于动静脉分流或继发于溶血的贫血造成胎儿水肿
 - 如果肿瘤 < 5 cm 常不出现水肿
 - 大的肿瘤常出现羊水过多
- 特纳综合征 (XO)
 - 女性胎儿颈部常出现巨大的分隔状水囊瘤
 - 在颈静脉和颈背部淋巴囊肿间循环受阻或延迟
 - 淋巴管阻塞, 淋巴液积聚造成继发性水肿
 - 水肿呈弥散性, 发展很快
 - 以足背部最显著
 - 水肿在早期妊娠时即可见到
 - 水肿的预后是致死性的
- 21 三体
 - 颈部水囊瘤小 (在早期妊娠颈部透明层增厚), 妊娠中期变为颈背部皮肤皱褶增厚
 - 可以同时出现水肿
 - 常可见到其他标志
- 双胎输血综合征
 - 单卵双胎在胎盘部位有动、静脉吻合
 - 受血胎儿有发生水肿的风险
 - 双胎中的大胎儿合并羊水过多
 - 供血胎儿有发生胎儿宫内发育迟缓的风险
 - 双胎中的小胎儿合并羊水过少

- 双胎输血综合征 (TTTS) 分期
 - 1 期: 供血胎儿膀胱可见, 多普勒检查正常
 - 2 期: 供血胎儿膀胱空虚, 多普勒检查正常
 - 3 期: 供血胎儿膀胱空虚, 多普勒检查异常
 - 4 期: 受血胎儿水肿
 - 5 期: 一个或两个胎儿宫内死亡
- 感染
 - 多见于细小病毒感染, 但也可发生于其他的严重感染
 - 胎儿感染—胎儿贫血, 心肌炎
 - 需查找感染的其他征象
 - 颅内和肝内钙化灶, 脑室扩张, 肝脾大, 肠强回声, 生长受限
- 免疫性水肿
 - 来自母亲体内的抗体通过胎盘进入胎儿体内使红细胞溶解导致胎儿贫血
 - 贫血造成胎儿大脑中动脉 (MCA) 收缩期峰值流速 (PSV) 增高
 - 大脑中动脉收缩期峰值流速 (PSV) 与孕龄的关系是双胎输血需要干预治疗的基本指标
 - Rh 不相容
 - 母亲红细胞表面缺乏 D 抗原 [Rh (-)]
 - 胎儿与母亲间 2 度致敏就可引起出血

- 胎儿红细胞表面的 D 抗原引起母体产生抗 D 抗体 (< 1 cc 胎儿细胞就可导致产生抗 D 抗体)
- 随着妊娠的发展, 母亲的抗体攻击胎儿红细胞
- 导致胎儿红细胞溶解
- 引起胎儿贫血, 如果病情发展未予以治疗可引起水肿

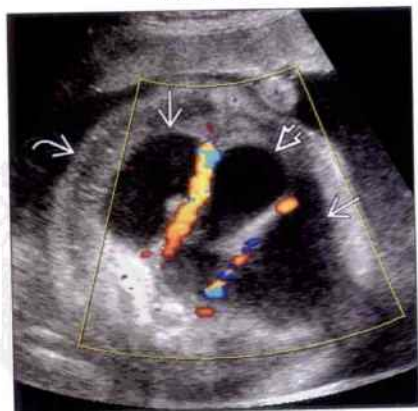
其他抗体

- 非-D 抗原引起的同种免疫反应 (通常见于不相容的输血反应)
- Kell、Duffy、Kidd、E、C、c 和其他
- 在人类不同的种族中, 大部分 Rh 表型不同

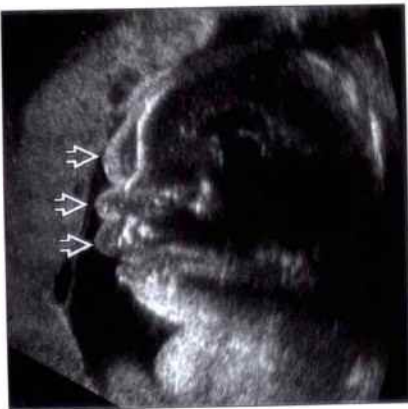
其他重要信息




- 在早期妊娠出现水肿高度怀疑非整倍体异常
 - 妊娠早期水肿在特纳综合征和 21 三体最常见
- 非免疫性水肿
 - 50% 以上的病例没有一致明确诊断或可明确的病因
 - 22% 有心脏缺陷
 - 16% 有非整倍体异常
 - 特纳综合征 > 21 三体综合征
 - 18 三体综合征和 13 三体综合征胎儿很少见有水肿 (更常见胎儿宫内发育迟缓)


原发性水肿



原发性水肿



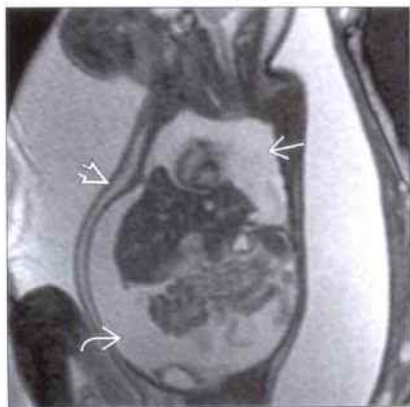
(左图) 胎儿骨盆横切面彩色多普勒超声。显示膀胱  两侧腹水 , 膀胱一侧单脐动脉 (皮肤水肿 ), 没有发现水肿的病因

(右图) 与左图为同一病例。胎儿矢状切面超声显示胎儿头皮及面部水肿 , 头皮是最先表现出胎儿皮肤水肿之处。胎儿死于宫内, 尸解未找到明确的引起水肿的原因

心脏结构缺陷

心脏结构缺陷

(左图) T₂WI MR 冠状切面显示水肿典型 MR 表现, 包括高信号的皮肤水肿、胸膜积液和腹水。水肿是由于心脏异位, 血液回流心脏受阻所致

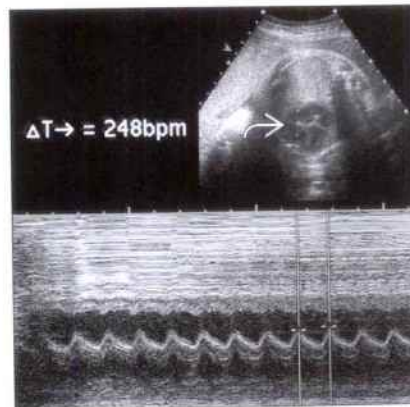


(右图) 心脏超声四腔心切面显示室间隔缺损、房间隔缺损, 心率 53 次/分, 50% 的胎儿有心动过缓, 常见有心脏畸形

心动过速

心动过速

(左图) M 超声显示在开始阶段胎儿心率是 248 次/分, 心脏大小正常, 没有明显水肿。尽管立刻进行了治疗但胎儿仍然出现持续性室上性心动过速

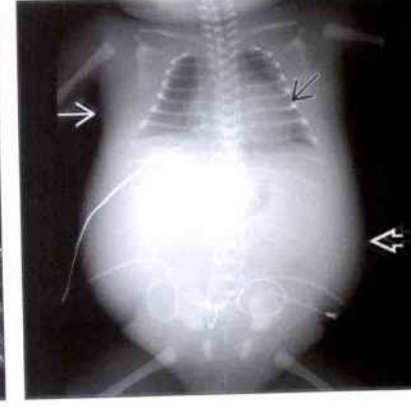
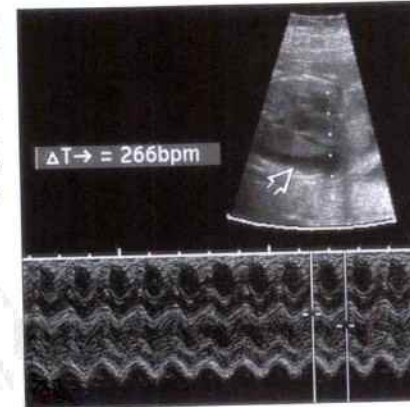


(右图) 与左图为一病例。胎儿冠状切面超声显示胎儿水肿, 胸腔积液, 腹水(未显示), 肝大。胎儿在 29 周时通过剖宫产紧急分娩

心动过速

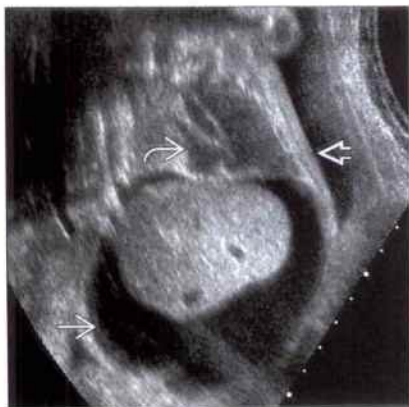
心动过速

(左图) M 超声显示胎儿心率持续在 266 次/分, 胸腔积液



(右图) 分娩后马上行 X 线检查, 显示充血性心力衰竭, 心脏增大, 腹水引起的腹部膨隆和弥漫性的皮肤水肿

心动过缓



畸胎瘤



(左图) 水肿胎儿的冠状切面超声显示心脏 \rightarrow 扩大, 腹水 \rightarrow 和皮肤水肿 \rightarrow 。当水肿伴有慢性心律失常时胎儿死亡率可达75%。

(右图) 胎儿骶尾部巨大畸胎瘤 \rightarrow 的3D超声(显示骶部 \rightarrow 、腿部 \rightarrow)。这样的肿瘤妨碍心脏回流。

畸胎瘤



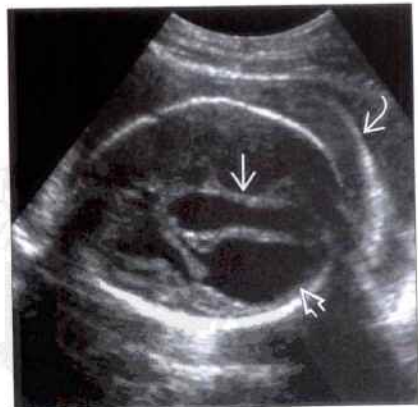
畸胎瘤



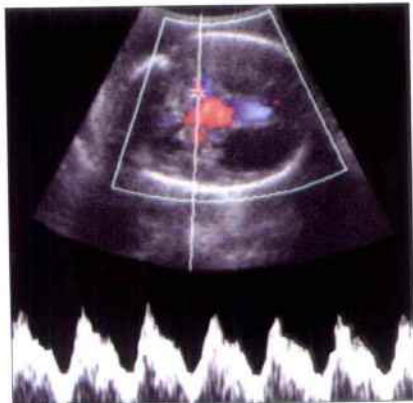
(左图) 与第1幅畸胎瘤为同一病例。冠状切面彩色多普勒超声, 显示一条大的血管 \rightarrow 供应肿瘤。这条血管的内径比胎儿的主动脉还宽。

(右图) 胎儿上腹部冠状切面超声, 显示与主动脉 \rightarrow 相比下腔静脉扩张 \rightarrow , 这是心血管失代偿的征象之一。如果水肿进一步发展将导致胎儿死亡。

先天性血管畸形




先天性血管畸形





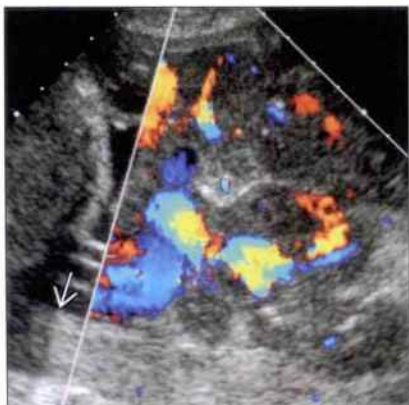
(左图) 胎儿头斜横切面超声显示脑中线部长圆形囊性结构 \rightarrow 、脑室扩张 \rightarrow 及头皮水肿 \rightarrow 。

(右图) 胎儿头斜横切面彩色多普勒超声, 证实囊性结构内充满血流, 为动、静脉瘘(盖仑静脉畸形), 明显的分流造成高排量心力衰竭, 水肿, 脑室扩张是继发的缺血性改变。

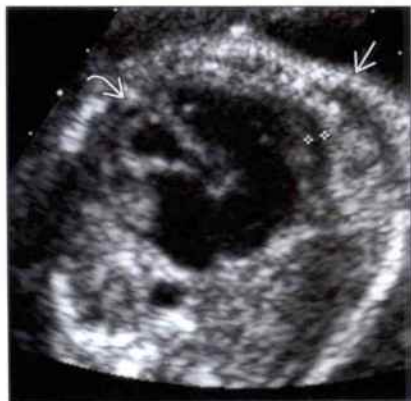
胎盘绒毛膜血管瘤

(左图) 胎盘彩色多普勒超声显示其内一个大的分叶状低回声肿物, 证实为血管瘤,  为正常胎盘


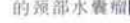

(右图) 与左图为同一病例。胎儿胸部横切面超声显示心脏扩大 , 皮肤水肿 , 心包少量积液 (游标显示), 血管吻合血容量增加是导致水肿的原因




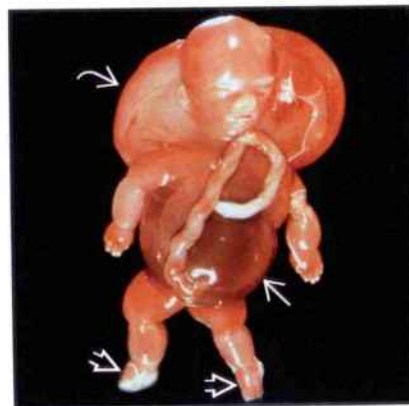
胎盘绒毛膜血管瘤



特纳综合征 (XO)

(左图) 特纳综合征中期妊娠胎儿大体病理。显示巨大的颈部水囊瘤  和弥漫性水肿。由于腹水  造成腹部膨隆。还有皮下水肿和足背水肿 。


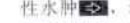
(右图) 另一特纳综合征胎儿足部矢状切面超声, 显示明显的足背部水肿 。



特纳综合征 (XO)



特纳综合征 (XO)

(左图) 第一阶段晚期妊娠胎儿横切面超声, 显示弥漫性水肿 , 颈后两个大的囊腔的囊状水瘤 , 典型的特纳综合征的颈部水囊瘤比 21 三体综合征者更大, 更复杂

(右图) 早期妊娠胎儿的冠状切面超声, 显示弥漫性皮肤水肿 , 染色体核型分析显示为 21 三体



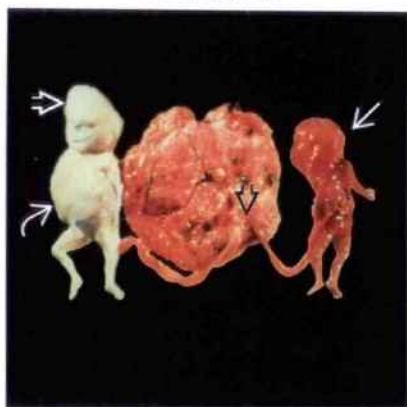
21 三体



双胎输血综合征



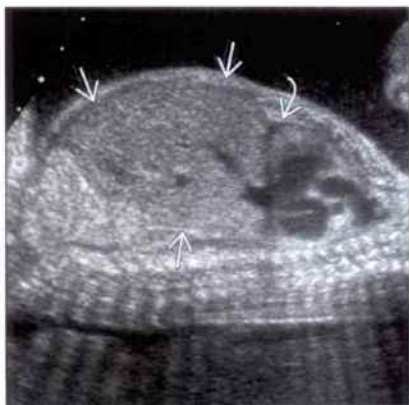
双胎输血综合征



(左图) 单绒毛膜双胎经腹横切面, 显示双胎间未见羊膜隔。羊膜紧密的包裹供血胎儿, 受血胎儿皮肤严重水肿, 大量腹水。

(右图) 另一双胎输血综合征病例的大体病理标本, 显示受血胎儿皮肤水肿, 腹水, 供血胎儿小。注意两只脐带插入胎盘处很接近。

双胎输血综合征



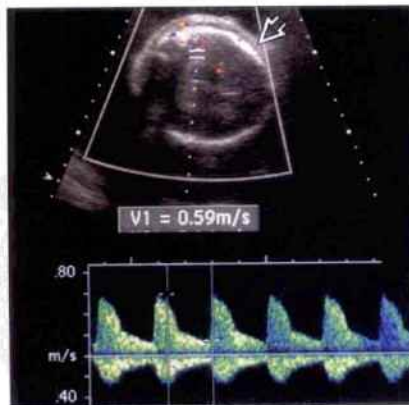
感染



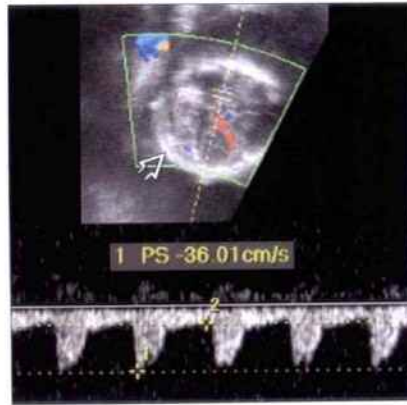
(左图) 另一例双胎输血综合征受血胎儿的矢状切面超声, 显示受血胎儿肝大, 心脏扩大和少量的心包积液。

(右图) 胎儿矢状斜切面超声显示腹水。腹水是全身性水肿的一部分。全身性水肿包括皮肤水肿和胸腔积液。脐管强回声提示该胎儿有感染。该胎儿系细小病毒感染, 造成胎儿贫血, 继之导致水肿。

免疫性水肿



免疫性水肿



(左图) 胎儿横切面彩色多普勒超声显示典型的胎儿贫血性水肿, 大脑中动脉收缩期血流速度增高, 头皮水肿, 全身皮肤水肿和羊水过多。

(右图) 输血后10天脉冲多普勒超声, 显示头皮水肿消失, 大脑中动脉收缩期峰值流速从59 cm/s降低到36 cm/s (在该胎龄为正常值)。

鉴别诊断

常见

- 异种免疫反应
 - Rh 不相容
 - 其他抗体
- 感染
 - 细小病毒 B19

罕见(但重要)

- 血管内皮瘤
- 白血病
- 范科尼贫血

重要信息

鉴别诊断要点

- 临床病史是诊断的关键
 - 在母亲有同种免疫反应病史的胎儿要仔细检查有无贫血
 - 通常母亲血型为 Rh 阴性
 - 可能有其他微小抗体致敏
 - 了解潜在的病毒暴露史
- 寻找胎儿异常与这种异常引起胎儿贫血的关系
 - 肿瘤
 - 血管畸形
- 当胎儿出现水肿时应考虑有贫血的可能
- 胎儿贫血时大脑中动脉(MCA)收缩期峰值流速测值增高
 - 应用准确的非侵入方法检查胎儿贫血

常见诊断的有用线索

- Rh 不相容
 - 发生在 Rh (-) 妇女
 - 红细胞表面 D 抗原表达缺少
 - 由于母亲对胎儿红细胞表面的 Rh D 抗原发生免疫应答所致
 - 母亲抗 D 抗体通过胎盘
 - 导致胎儿红细胞溶解
 - 如果母亲血 Rh (-), 当母亲血与胎儿血有可能接触时应给予常规的预防措施
 - 异位妊娠
 - 取绒毛膜标本或进行羊膜腔穿刺
 - 自然早产或选择性终止妊娠
 - 母亲的创伤
 - Rh (+) 胎儿分娩时

- 在妊娠大约 28 周时要及时给予相应的预防措施
- 如果没有抗体过敏史—抗体效价评估以评估胎儿发生贫血的风险
- 如果有抗体过敏史—有计划的增加监测, 每个月进行抗体效价测量, 一直达到临界值 (1:8 ~ 1:16)
 - 当抗体效价达到临界值时, 应进行系列随访观察胎儿 MCA 收缩期峰值流速
- 胎儿溶血性疾病在后期妊娠更严重
- 应进行系列的超声观察
 - 监测水肿
 - 检测大脑中动脉收缩期峰值流速 (PSV)
 - 当 PSV 值增加时提示胎儿贫血加重
 - 随访 PSV 测量值并与正常值进行比较 (Marizones A-D), 异常时可进行介入治疗
- 如果贫血严重应给予脐带穿刺并输血
- 其他抗体
 - 最常见不相容性输血
 - 包括 Kell, Duffy, Kidd, E, C, c 和多种其他抗体
 - 在妊娠中对 Rh 同种免疫反应应给予相应的治疗
- 细小病毒 B19
 - 在妊娠期感染的孕妇有 20% ~ 30% 将感染传给胎儿
 - 4% 的胎儿有发生水肿的风险
 - 如果感染发生在妊娠 < 20 周时, 胎儿死亡的风险增高
 - 胎儿贫血造成超声改变
 - 细小病毒首先攻击红细胞
 - 累及心肌出现水肿
 - 常见腹水
 - 严重病例出现水肿
 - 母亲感染后应给予特殊治疗
 - 在 10 ~ 12 周血清转化抗体产生后每周行超声检查
 - 检查水肿的发展
 - 监测 MCA 彩色多普勒 PSV 值, 评估胎儿贫血
 - 对贫血胎儿提供宫内输血的理论根据

罕见诊断的有用线索

- 血管内皮瘤
 - 典型的大的实性肿物, 边界清晰
 - 回声变化较大: 可为高回声、低回声或混合回声

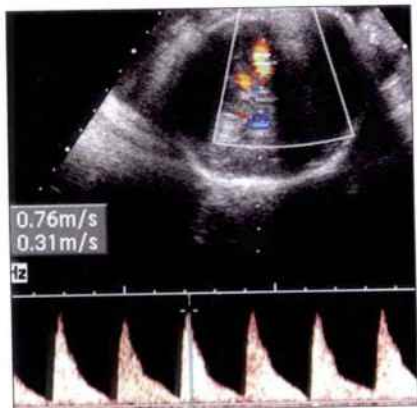
- 彩色多普勒超声显示肿物内血流丰富，可见动、静脉吻合血流
- 动、静脉吻合可造成溶血性贫血，卡-梅综合征（血小板减少伴血管瘤综合征）
- 血管吻合和贫血都是水肿发生的原因
- 白血病
 - 常出现肝脾大
 - 病变不像其他肝肿瘤，常见弥漫性肿大而不是局灶性结节
 - 常伴发唐氏综合征
 - 水肿由多种病因引起
 - 胎儿贫血
 - 白血病浸润心肌
 - 内脏纤维化，血管阻力增加
- 范科尼贫血
 - 遗传性骨髓衰竭综合征
 - 常染色体隐性遗传
 - 多种已知基因突变
 - 通过羊膜腔穿刺和染色体分析，产前可被检测出来

- 常见犹太种族或有家族史者基因易发突变，实验室检查多见基因缺陷
- 如胎儿只是有很小的发病风险，在出生前不易通过实验室查出所有已知的突变基因
- 产前超声检查阳性所见主要是骨骼肌肉异常
 - 桡侧畸形
 - 拇指缺陷或发育不全
 - 小头畸形，下颌过小
- 也可出现泌尿生殖系或心脏畸形
- 可出现非免疫性水肿或胎儿宫内发育迟缓

选择性诊断思路

- 卡-梅综合征
 - 少见血管病变，如血管内皮瘤或高速血流的动、静脉瘘
 - 导致慢性消耗性疾病，凝血病，溶血性贫血
 - 胎儿弥散性血管内凝血
 - 由于贫血和高心排量心力衰竭可表现为心脏扩大和水肿

Rh 不相容



Rh 不相容



(左图) 胎儿大脑中动脉横切面彩色多普勒超声。显示收缩期流速测值高达 76 cm/s，31 周胎儿 A 峰为 0，提示胎儿严重贫血。

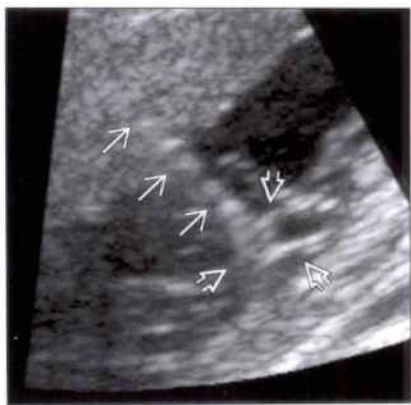
(右图) 输血期间的超声。显示在胎盘脐带插入处脐静脉内高回声的针尖 \rightarrow ，这个部位是脐静脉穿刺入路的典型位置；输血后大脑中动脉收缩期流速测值 52 cm/s。

胎儿贫血

Rh 不相容

Rh 不相容

(左图) 横切面超声显示高回声穿刺针尖 \rightarrow 在胎儿腹腔静脉内 \rightarrow 。在胎儿输血期间, 如果穿刺进入脐根部困难时可采用这种方法



(右图) 胎儿输血期间超声, 显示高回声穿刺针 \rightarrow 进入脐带游离端 \rightarrow 。当穿刺脐带胎盘插入处有困难时, 可用此入路

细小病毒 B19

细小病毒 B19

(左图) 横切面超声显示胎儿皮肤水肿 \rightarrow 和腹水 \rightarrow



(右图) 与左图为同一病例。胎儿胸部横切面超声显示心脏扩大 \rightarrow 和胸腔积液 \rightarrow 。在孕 23 周时, 胎儿大脑中动脉收缩期流速增高。试图为胎儿输血, 但胎儿无法耐受操作, 胎儿死亡。血检查显示血细胞比容为 6, 并且血小板低, 只有 9 000

细小病毒 B19

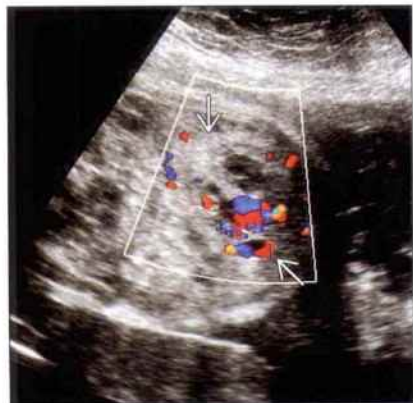
细小病毒 B19

(左图) 冠状切面超声显示皮肤、头、面部水肿 \rightarrow 。超声实时扫查证实胎动极少。17 周检查时胎儿发育就延迟 1.5 周

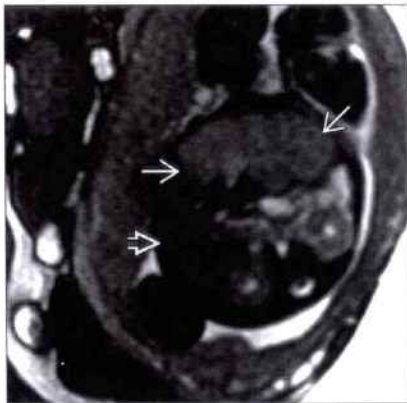


(右图) 与左图为同一病例。冠状切面超声显示胎儿皮肤弥漫性水肿 \rightarrow 。头 \rightarrow 张力高。胎儿姿势异常, 还有腹水 \rightarrow 。羊膜腔穿刺证实为细小病毒感染

血管内皮瘤



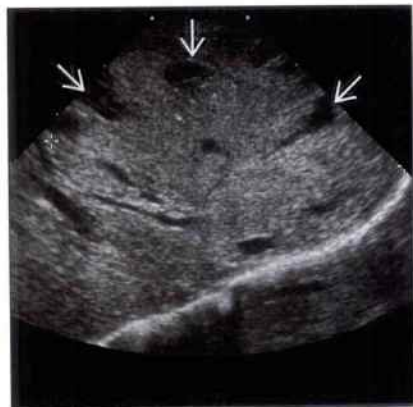
血管内皮瘤



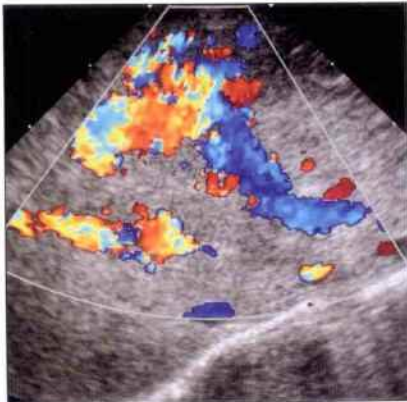
(左图) 胎儿腹部横切面彩色多普勒超声, 显示混合回声的富血管肿物(→), 见到正常的肝

(右图) 与左图为同一病例。T₂WI MR 横切面图像, 显示胎儿腹部中线处肝左叶内分叶状肿瘤(→), 肝右叶(→)正常。MR 常能较好的显示肿物的边界

血管内皮瘤



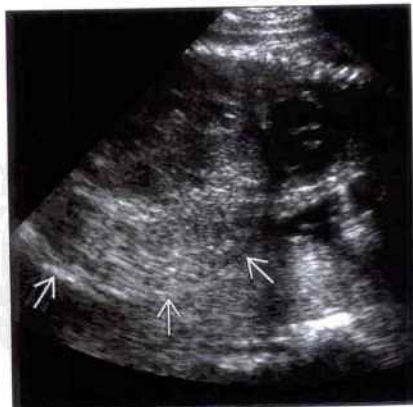
血管内皮瘤



(左图) 与第1、第2幅血管内皮瘤为同一病例。分娩后随即进行的超声横切面检查, 显示整个肝左叶被不均匀质、中等强回声的包块占据(游标显示), 注意肿瘤内有多条大血管(→)

(右图) 彩色多普勒超声显示肿物内血流丰富。这种富血管性肿物可使血小板滞留在瘤内, 造成消耗性凝血障碍, 引发胎儿贫血(卡-梅综合征)

白血病



白血病



(左图) 患先天性白血病胎儿的矢状切面超声, 显示肝大(→), 脾也大

(右图) 与左图为同一病例。胎儿的大体病理标本, 显示肝大充满整个腹腔。胎儿的先天性白血病与21三体有关。如果怀疑胎儿白血病, 应做脐带穿刺进行细胞分析和染色体核型分析

鉴别诊断

常见

- 枕后位
- 混合臀先露
- 单臀先露
- 足先露

不常见

- 横产式
- 部分臀先露

罕见(但重要)

- 脐带先露

重要信息

鉴别诊断要点

- 终止妊娠时的正常胎方位
 - 顶先露和枕前位
 - 枕骨面对耻骨角
 - 在 15 ~ 22 孕周时 43% 的胎儿为头先露
 - 在 31 ~ 35 孕周时 90% 的胎儿为头先露
- 晚期妊娠 3% ~ 4% 的胎儿为臀先露
 - 臀先露的胎儿 87% 为剖宫产分娩
 - 外倒转术
 - 初产妇外倒转术的成功率为 40%
 - 经产妇外倒转术的成功率为 60%
- 先露异常的病因
 - 特发性疾病
 - 早产儿
 - 前置胎盘
 - 子宫异常
 - 胎动异常

常见诊断的有用线索

- 枕后位
 - 顶和面对着耻骨角
 - 可经阴道试产
 - 典型的产程长
- 混合臀先露
 - 部分臀先露
 - 腿屈曲(足在下)
- 单臀先露
 - 部分臀先露
 - 腿伸展(足在上)
- 足先露
 - 单足或双足先露

不常见诊断的有用线索

- 横产式
 - 胎儿身体纵轴与母体身体纵轴垂直
 - 胎儿头端在宫腔一侧, 尾端在宫腔另一侧
 - 临床应强制性剖宫产分娩
- 部分臀先露
 - 全臀先露和横位
 - 一条腿伸展, 另一条腿屈曲

罕见诊断的有用线索

- 脐带先露
 - 脐带滑脱至胎儿前方
 - 常见于非顶部先露
 - 脐带可以脱垂进入阴道
 - 出现上述状况应紧急施行剖宫产分娩

其他重要信息

- 双胞胎
 - 双胞胎第一个胎儿头先露经阴道分娩
 - 双胞胎第二个胎儿的胎方位不重要

枕后位



混合臀先露



(左图) 矢状切面超声显示晚期妊娠胎儿头位, 但是面部→而不是枕部朝向子宫前壁, 如果产程活跃可以适时分娩。

(右图) 处于分娩期胎儿矢状切面, 显示胎儿腿→屈曲紧贴躯干→, 胫骨向下伸展→, 胎儿臀部接近宫颈→被宫颈挡显示不清。

混合臀先露



单臀先露



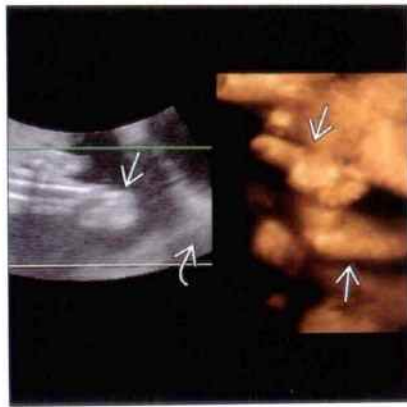
(左图) 中期妊娠胎儿的 3D 超声, 显示胎儿全臀位, 下肢在膝 \Rightarrow 处屈曲

(右图) 中期妊娠胎儿的 3D 超声。显示胎儿单臀位, 下肢伸展(膝 \Rightarrow 和脚 \Rightarrow), 臀位在中期妊娠很常见, 但大部分胎儿在孕期终止时可转成头位。

足先露



足先露



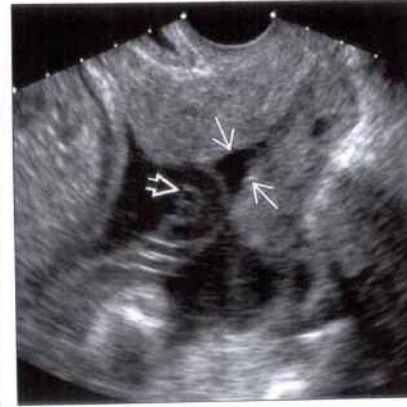
(左图) 在近期妊娠结束时胎儿矢状切面超声, 显示胎儿双足 \Rightarrow 和双腿 \Rightarrow 低于胎儿骨盆平面, 足和腿是胎先露部分

(右图) 妊娠 30 周胎儿的 3D 超声矢状切面, 显示胎儿双足 \Rightarrow 是先露部分, 已接近宫颈 \Rightarrow , 这个位置可以随着妊娠的进展发生变化

横产式



脐带先露



(左图) 晚期妊娠胎儿的横切面超声, 显示胎儿头在右侧 \Rightarrow , 躯干 \Rightarrow 在左侧。妊娠伴有完全性前置胎盘

(右图) 另一病例的经阴道矢状切面超声。显示宫颈内口 \Rightarrow 扩张, 脐带 \Rightarrow 位于宫颈内口处, 脐带先露, 脐带有脱垂至宫颈管内的危险

第 12 章

子宫 - 宫颈

宫颈短

12-2

子宫 / 宫颈包块

12-6



鉴别诊断

常见

- 假阳性影响因素
 - 检查技术不熟练
 - 纳博特囊肿
 - 黏稠黏液栓
 - 宫颈弯曲
- 宫颈功能不全
- 多胎妊娠
- 宫颈环扎失败
- 重复子宫畸形

不常见

- 子宫颈电热圈环切术后 (LEEP)
- 子宫颈切除术后

重要信息

鉴别诊断要点

- 宫颈短的定义是指孕 24 周时宫颈长度 $< 26 \text{ mm}$
 - 早产相对风险增加, 影响因子约 6.19
 - 预测孕 35 周前分娩的敏感性为 37%, 阳性预测值为 18%
- 大样本研究后发现早产率持续增高
 - 测量宫颈长度是用来筛选出可能通过干预治疗获益的高风险患者的方法之一
 - 但预防早产的有效干预治疗疗效仍不肯定
- 正确的检查技术是准确评价宫颈长度的关键
- 方法包括经腹超声 (TA)、经会阴超声 (TL) 及经阴道超声 (TV)
 - TA: 在妊娠中期检查, 通过羊水做透声窗检查宫颈
 - 探头置于母体脐部下方, 角度朝下
 - 耻骨联合上方扫查, 避开耻骨声影
 - 膀胱充盈过度或子宫下端收缩可能导致宫颈伸长的伪像, 从而造成宫颈短漏诊
 - 子宫下段收缩时的图像可能与羊膜囊下垂进入宫颈管的图像相混淆
 - 在晚期妊娠, 胎儿先露部分妨碍宫颈全长的显示, 可进行 TL 或 TV 扫查
 - TL: 适用于晚期妊娠
 - 探头置于阴道口
 - 贴紧的阴道壁可作为检查宫颈的透声窗
 - 对于羊膜破裂的患者是安全的
 - TV: 评价宫颈长度、动态变化与胎盘位置关系及

除外血管前置的最佳检查方法

- 需排空膀胱
- 直视下将探头置于阴道内
- 探头进入阴道内至宫颈图像位于屏幕焦点区域后再稍回撤, 调整宫颈图像至清晰
- 图像上宫颈前后唇厚度应一致
- 沿宫颈管内线状高回声测量宫颈长度
- 观察数分钟有无动态变化, 可在宫底或耻骨上加压后观察
- 膀胱颈黏膜回声是宫颈内口的解剖标记
- 羊膜破裂是经阴道超声检查的相对禁忌证
- 测量
 - 在清晰图像上测量闭合宫颈的最短长度
 - 宫颈内口的扩张程度
 - 宫颈漏斗的长度
 - 宫颈环扎处上方及下方的长度
 - 最新研究认为宫颈环扎处上方宫颈扩张与早产、绒毛膜羊膜炎及羊膜早破相关

常见诊断的有用线索

- 假阳性影响因素
 - 检查技术不熟练
 - 宫颈短的假阳性测量值可能影响临床处理或导致患者不必要的卧床休息等
 - 宫颈短的假阴性测值可能导致高危患者错失干预治疗的机会
 - 纳博特囊肿
 - 可能与宫颈管内液体混淆
 - 注意辨认正常宫颈管的线状高回声
 - 从一侧到另一侧扫查: 纳博特囊肿表现为壁薄、与宫颈管不相通的液性暗区
 - 较大的纳博特囊肿扭曲宫颈, 影响宫颈管形态
 - 黏稠黏液栓
 - 宫颈管内黏稠低回声物质
 - 无动态变化
 - 无宫颈内口扩张
 - 宫颈弯曲
 - 测量各直线长度并加起来作为宫颈长度
- 宫颈功能不全
 - 无宫缩时宫颈扩张: 最常见于中期妊娠时自然流产
- 多胎妊娠
 - 多胎妊娠时宫颈长度较单胎妊娠时短
 - 胎儿数目越多, 宫颈越短

- 最近研究表明宫颈环扎术不能预防多胎妊娠早产，并有可能有害而无益的
- 宫颈环扎失败
 - 羊膜囊下垂穿过宫颈环扎水平
- 重复子宫畸形
 - 苗勒管畸形在不孕症及习惯性流产患者中所占比例明显较高
 - 除了各种宫体形态学异常外，宫颈也可能较短

不常见诊断的有用线索

- 子宫颈电热圈环切术 (LEEP)
 - 患者多因宫颈上皮瘤样增生行 LEEP 手术
 - 有 LEEP 或冷刀宫颈锥切手术史的妇女较低危组宫颈长度更短
 - 宫颈长度与有自然早产病史的患者相近
- 子宫颈切除术

- 早期宫颈癌患者，为保留生育功能行单纯宫颈切除手术。宫颈缺如，而不是缩短
 - 宫颈已切除
 - 残余子宫下端采取荷包缝合方式闭合
- 分娩方式需采取剖宫产

其他重要信息

- 短宫颈的处理方法仍存在争议
- 早产的其他高危因素
 - 前次自然早产史
 - 一次或多次中期妊娠流产史
 - 多次宫颈手术史 (宫颈锥切、LEEP、多次宫颈扩张或刮宫史)
 - 子宫畸形
 - 子宫扩张过度 (如多胎妊娠、羊水过多)

纳博特囊肿



纳博特囊肿



(左图) 经阴道超声矢状切面，显示宫颈多发纳博特囊肿，与宫颈管不相通。在测量宫颈管长度之前，必须显示宫颈管全长

(右图) 非妊娠患者核磁 T₂WI 像矢状切面，显示纳博特囊肿。该患者宫颈管长度正常，但是如果没显示囊肿，可能会导致宫颈测值偏短 (两个箭头之间)

宫颈短

(左图) 经阴道超声矢状切面显示晚期妊娠宫颈长度为2.9 cm, 宫颈管内低回声似为宫颈管→轻微扩张, 而实际上为宫颈黏液栓

(右图) 经阴道超声矢状切面, 显示宫颈管弯曲时正确的测量方法。如果测量从宫颈内口→到外口→的直线距离会导致测值偏小

黏稠黏液栓



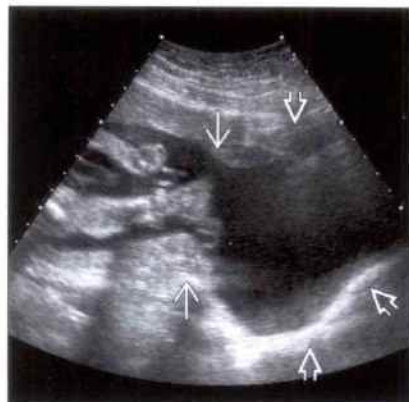
宫颈弯曲



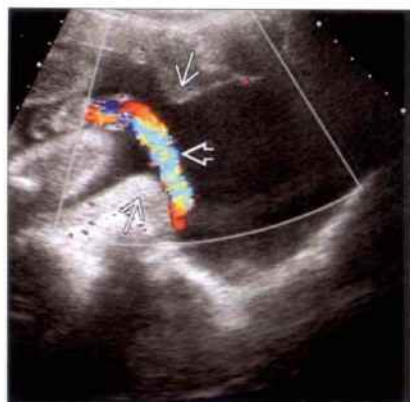
宫颈功能不全

(左图) 经腹超声矢状切面, 显示宫颈管扩张→, 宫颈管内可见胎儿足部, 并可见气球状大羊膜囊→突入阴道穹窿部

(右图) 与左图为同一病例, 宫颈功能不全→患者彩色多普勒超声矢状切面, 显示条索状脐带→脱入阴道穹窿部的气球状羊膜囊中



宫颈功能不全



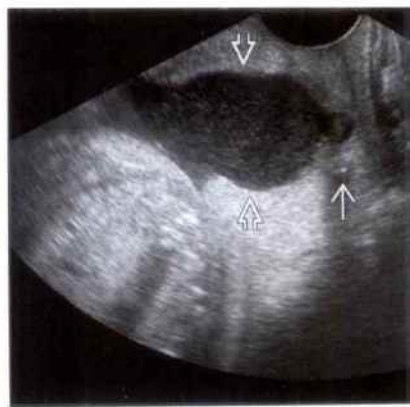
多胎妊娠

(左图) 超声显示四胎妊娠→。在孕24周时宫颈长度为1.4 cm。宫颈短在多胎妊娠时很常见。

(右图) 经阴道超声显示扩张宫颈→内漏斗形的羊膜囊。该患者为三胎妊娠, 在孕18周时行宫颈环扎术→, 于孕22周时羊膜囊下垂穿过环扎处, 发生胎膜早破。



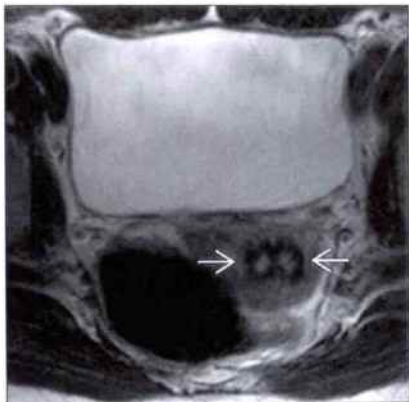
多胎妊娠



宫颈环扎失败



重复子宫畸形



(左图) 超声矢状切面显示宫颈环扎失败病例, 羊膜囊 \Rightarrow 下垂穿过环扎处 \Rightarrow 。该患者在孕 32 周时分娩一活胎。

(右图) MR T₂WI 像横切面显示双宫颈 \Rightarrow 。苗勒管畸形患者有早产风险, 在这类患者中, 需记录宫颈的数目、形态和长度。

重复子宫畸形



重复子宫畸形



(左图) 超声矢状斜切面显示一令人困惑的图像, 宫颈明显缩短, 长 1.76 cm, 阴道穹窿内可见气球状羊膜囊 \Rightarrow 回声, 而宫颈管却为闭合状态。

(右图) 与左图为同一病例。同一患者经阴道超声矢状斜切面, 显示气球状羊膜囊 \Rightarrow 穿过的是另一个宫颈管。该患者为双子宫畸形。

子宫颈电热圈环切术后 (LEEP)



子宫颈切除术后



(左图) 宫颈上皮内瘤样变患者行 LEEP 术后, 孕 18 周超声检查。经阴道超声矢状切面, 显示宫颈长度轻度缩短。

(右图) 经阴道超声矢状切面, 显示宫颈切除术后子宫下段 \Rightarrow 。宫颈已经切除, 子宫下段靠穿过阴道黏膜下的环扎缝线来维持闭合。

鉴别诊断

常见

- 局部子宫肌层收缩
- 子宫肌瘤
- 胎盘早剥
- 重复子宫畸形
- 子宫腺肌病

不常见

- 绒毛膜血管瘤

罕见 (但重要)

- 妊娠滋养细胞肿瘤
 - 侵蚀性葡萄胎
 - 绒毛膜癌
- 宫颈癌
- 子宫肉瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 该病灶是否保持不变?
 - 子宫肌层收缩是一过性的, 在检查过程中可见其变化
 - 血肿在数天或数周后可逐渐减小
 - 子宫肌瘤可能生长或变性
- 该病灶是否位于子宫肌层内?
 - 胎盘后出血位于子宫肌壁和胎盘之间
 - 绒毛膜血管瘤发生于胎盘

常见诊断的有用线索

- 局部子宫肌层收缩
 - 一过性子宫肌层增厚, 在检查过程中可见其变化
 - 图像显示为边界不清的椭圆形包块样结构
 - 发生于子宫肌层内侧较外侧多见
 - 与子宫肌层比较为等回声或稍强回声
- 子宫肌瘤
 - 可累及子宫肌层或宫颈
 - 分为黏膜下、肌壁间、浆膜下及带蒂型
 - 一般为圆形、边界清晰的低回声包块
 - 在妊娠期可能生长较快或发生变性
 - 变性的肌瘤回声不均, 表现多样
 - 出血时表现为强回声
 - 囊性变时通常伴有厚且不规则的分隔
 - 钙化表现为强回声后伴声影
 - 彩色多普勒

- 与周边肌层比较, 肌瘤血管较少
- 可能看到肌瘤周边受压的子宫血管
- 胎盘种植部位位于肌瘤上时, 并发症增加, 包括
 - 胎盘早剥
 - 自然流产
 - 早产
 - 胎儿宫内发育迟缓
 - 产后出血
- 宫颈或子宫下段肌瘤可能阻塞产道
- 胎盘早剥
 - 病灶回声与发病时间长短有关
 - 急性期回声可能与胎盘回声相近或回声更强
 - 随着时间延长, 回声减低且不均
 - 大多数是边缘剥离
 - 剥离开始于胎盘边缘并逐渐伸入绒毛膜板
 - 形态为新月形或弧形, 通常不会与肿瘤混淆
 - 胎盘后方胎盘早剥易与肿块混淆
 - 为位于胎盘和子宫之间的血肿
 - 可能误诊为增厚的胎盘或胎盘后方子宫肌瘤
- 重复子宫畸形
 - 重复子宫畸形的另一个正常宫体可能误诊为子宫肿块
 - 注意观察包块中心的强回声内膜
 - 3种类型的苗勒管畸形 (双子宫, 双角子宫, 纵隔子宫) 有两个宫腔, 这些可能误诊为子宫肿块
 - 诊断的关键是观察子宫的轮廓
 - 双子宫: 两个独立的子宫, 分别有各自的宫颈
 - 双角子宫: 宫底凹陷或呈心形, 子宫底轮廓增宽
 - 纵隔子宫: 宫底轻微凸起或轻微凹陷
- 子宫腺肌病
 - 子宫增大, 无边界清晰的包块
 - 通常见于多产妇女
 - 肌层回声明显不均, 子宫肌壁可见多条细线状声影穿过 (“洒水”征)
 - 内膜可能显示不清
 - 50%的病例肌层中可见囊肿 (2 ~ 6 mm), 该征象诊断特异性高
 - 可能表现为局灶性 (子宫腺肌瘤)
 - 可能与子宫肌瘤难鉴别
 - 腺肌瘤多为椭圆形, 而不是圆形
 - 包块边界不清
 - 彩色多普勒显示包块内血流较丰富, 呈斑点

状散在分布，与子宫肌瘤周边环状血流不同

不常见诊断的有用线索

• 绒毛膜血管瘤

- 良性，胎盘血管肿瘤
- 体积大者可能紧邻子宫肌层，导致与子宫包块难鉴别
- 大多数位于胎盘胎儿面，邻近胎盘脐带入口处

罕见诊断的有用线索

• 侵蚀性葡萄胎

- 超声表现为子宫肌层内回声不均的囊性包块
- 彩色超声显示异常丰富的血流信号
- 人绒毛膜促性腺激素 (hCG) 水平升高
- 12% ~ 15% 的完全性葡萄胎进展为侵蚀性葡萄胎

• 绒毛膜癌

- 在任何类型妊娠滋养细胞疾病 (葡萄胎或侵蚀性葡萄胎) 或任何非滋养细胞疾病妊娠 (宫外孕、流产或正常妊娠) 后出现 hCG 升高时均应怀疑

绒毛膜癌

- 子宫病灶表现多样，从正常子宫表现到侵犯子宫的不均质回声包块
- 卵巢增大伴多发囊肿 (黄素化囊肿)
- 肺、脑、肝转移常见

• 宫颈癌

- 发生于鳞柱状细胞交界处，80% - 90% 为鳞状细胞癌
 - 余下最常见的类型是腺癌和小细胞癌 (两者预后都很差)
- 年轻女性中，大多数肿瘤为外生型
- 宫颈癌超声表现为低回声包块，很容易漏诊，尤其在病变早期
- MR 是最佳的分期诊断影像学方法

• 子宫肉瘤



- 在 40 岁以下妇女中不常见
- 常见组织学类型包括子宫平滑肌肉瘤、腺肉瘤、恶性混合性中胚层肉瘤


局部子宫肌层收缩



局部子宫肌层收缩



(左图) 超声横切面显示一个凸向羊膜腔的“包块”, 注意其与肌层分界不清, 子宫肌层的外侧轮廓仅轻度弯曲

(右图) 与左图为同一病例。15 分钟后同一切面显示肌层收缩已经大部分缓解

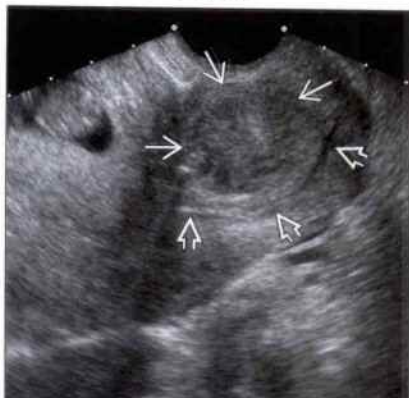
局部子宫肌层收缩

(左图) 超声矢状切面显示子宫下段局部肌层收缩，使得肌层内壁轮廓扭曲，其回声较周边肌层强，检查结束后该结构消失



(右图) 经阴道超声矢状切面显示宫颈前壁平滑肌瘤，宫颈管向后弯曲。肌瘤在妊娠期体积可增大，如果体积太大，可能会阻塞产道

子宫肌瘤



子宫肌瘤

(左图) 超声矢状切面显示胎盘种植于子宫肌瘤处，子宫外侧轮廓扭曲，提示这不是胎盘后剥离，胎盘剥离时子宫外侧轮廓不扭曲



(右图) 彩色多普勒超声横切面，显示一个混合回声、囊性为主的大肌瘤，该肌瘤邻近宫内孕囊，肌瘤内部未探及明确血流，其囊性成分多继发于内部变性坏死或慢性改变

子宫肌瘤



胎盘早剥

(左图) 横切面超声显示低回声急性出血血块将胎盘顶起，使胎盘与肌层分离，可见包块与子宫肌壁有明确分界，子宫肌层形态正常，这可排除子宫肌瘤。超声随访发现包块减小



(右图) 经腹超声横切面显示2个独立的宫角，其中右侧宫角内可见妊娠囊，注意双角子宫典型的心形宫底外侧形态

重复子宫畸形



重复子宫畸形



重复子宫畸形



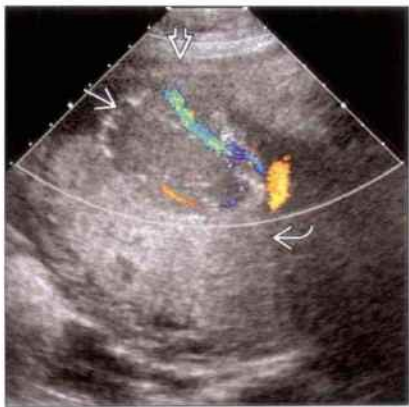
(左图) 经腹超声横切面, 显示子宫左侧软组织包块 (→), 邻近左侧卵巢 (→), 胎儿位于其右侧 (→)

(右图) 超声冠状斜切面, 观察左侧包块, 显示其内呈三角形的强回声 (→), 为另外一个宫腔内膜回声。综合低回声子宫纵隔 (→) 及正常子宫宫底形态 (→), 提示此病例为典型的纵隔子宫

子宫腺肌病



绒毛膜血管瘤



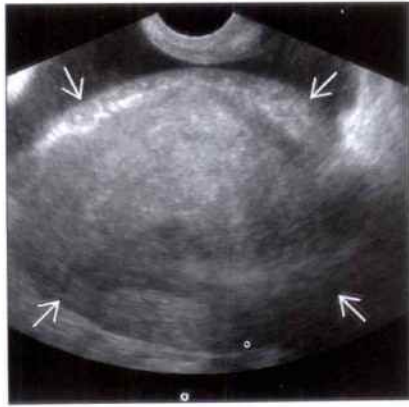
(左图) 超声矢状切面显示弥漫增大且回声不均的子宫图像, 肌层伴线状声影征 (→), 且局部有小的液性暗区 (→), 但内膜显示不清, 因此很难鉴别这些小的液性暗区是妊娠囊还是常见于子宫腺肌病的肌层内小囊肿

(右图) 彩色多普勒超声显示与子宫肌层 (→) 并列的一个有血供的包块 (→), 这个包块实际上是来源于后壁胎盘 (→)

侵蚀性葡萄胎



宫颈癌



(左图) 经阴道超声子宫矢状切面, 显示肌层内 (→) 不均质回声伴小的囊性区域 (→), 患者hCG显著增高。该患者经化疗后治愈

(右图) 超声横切面显示宫颈巨大包块 (→), 活检显示为低分化鳞状细胞癌。大多数宫颈癌发生于生育年龄妇女, 通常超声难以发现

第 13 章

妊娠期母体状况

宫体大小 < 孕龄	13-2
宫体大小 > 孕龄	13-4
产前出血	13-6
妊娠期急腹症	13-10
母体血清 AFP 升高	13-14
β -hCG 异常	13-18
剖宫产并发症	13-22
妊娠期附件肿物	13-26
妊娠期乳腺肿物	13-30

鉴别诊断

常见

- 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)
- 羊水过少

不常见

- 胚胎 / 胎儿死亡

重要信息

鉴别诊断要点

- 宫高 (FH) 与月经龄 (MA)
 - 宫高 = 临床测量的耻骨联合上缘中点至宫底的距离
 - 宫高厘米数 = 孕龄周数
 - 孕龄 18 - 32 周时, 宫高估测孕龄最准确
 - 超声测量的准确性高于宫高估测

常见诊断的有用线索

- 胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)
 - 估测的胎儿体重 < 第 10 位百分位
 - 原因
 - 胎盘功能不全
 - 胎儿异常
 - 宫内感染
 - 多普勒超声评估
 - 脐动脉阻力指数 (RI) 升高
 - 子宫动脉 RI 值升高
 - 静脉导管 RI 值升高
 - 大脑中动脉 RI 值降低
 - 合并羊水过少
- 羊水过少
 - 胎儿因素
 - 双侧肾不发育

- 双侧肾发育异常
- 膀胱出口梗阻
 - 非胎儿因素
- 胎盘功能不全
- 过期妊娠 (> 42 周)
- 胎膜早破
- 母体脱水
- 少见病的特发性因素

不常见诊断的有用线索

- 胚胎 / 胎儿死亡
 - 10 孕周后胚胎死亡
 - 美国新生儿的发病率 6.9%
 - 母体因素
 - 过期妊娠 (> 42 周)
 - 糖尿病 (控制不佳)
 - 先兆子痫
 - 抗磷脂综合征
 - 胎儿因素
 - 多胎妊娠
 - IUGR
 - 胎儿异常
 - 宫内感染
 - 其他因素
 - 脐带异常
 - 胎盘早剥
 - 血管前置
 - 胎膜早破

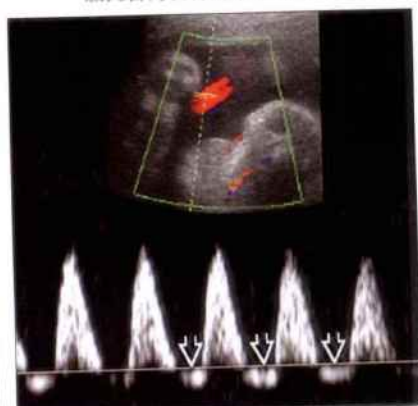
其他重要信息

- 生物物理评价 (BPP) 的作用
 - 有助于鉴别胎儿酸中毒
 - 对于羊水过少和 (或) IUGR 晚孕胎儿考虑行 BPP

胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)



胎儿宫内发育迟缓 (IUGR)



(左图) 胎儿冠状斜切面超声声像图显示羊水过少和不对称性的 IUGR。胎儿所有测量值均小, 且身体明显小于胎头。本例羊膜腔穿刺结果为三倍体。

(右图) 患有迟发 IUGR 的胎儿脐动脉脉冲多普勒超声频谱。可见舒张期反向血流。这些声像图特点提示胎儿应提早分娩。

羊水过少

羊水过少

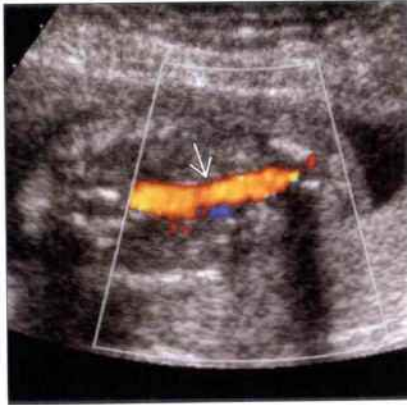


(左图) 胎儿矢状切面超声显示晚期妊娠严重的羊水过少, 行羊膜腔灌注淡蓝色温生理盐水

(右图) 与左图为同一病例。胎儿经阴道超声检查, 显示经羊膜腔灌注后的胎儿膀胱 \rightarrow , 可基本排除双肾严重异常引起的羊水过少, 本例羊水过少原因经证实为胎膜早破引起的羊水缓慢漏出

羊水过少

羊水过少

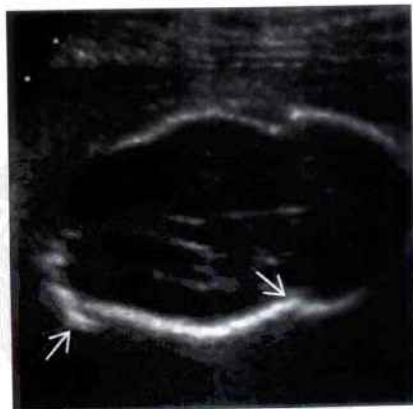


(左图) 胎儿矢状切面超声显示中期妊娠胎头周围未见明显羊水 \rightarrow 。由于无羊水, 子宫明显小于预期

(右图) 与左图为同一病例。胎儿的冠状切面彩色多普勒声像图, 显示经羊膜腔灌注后, 可见双肾未发育, 降主动脉 \rightarrow 显示清晰, 但未见肾动脉发出。此胎儿的最后诊断是 VACTERL 联合畸形

胚胎 / 胎儿死亡

胚胎 / 胎儿死亡



(左图) 为 30 孕周宫内死亡胎儿头颅横切面超声声像图。可见羊水过少和颅骨重叠征象 \rightarrow , 颅骨的这种征象为宫腔内压力所致。本例死胎的原因不明

(右图) 胎儿头横切面超声声像图, 显示宫内死胎胎儿皮肤的免疫性水肿。无论何种死因, 宫内死胎的胎儿均可出现全身性水肿

鉴别诊断

常见

- 巨大儿
- 羊水过多
- 多胎妊娠

不常见

- 子宫肌瘤

罕见 (但重要)

- 卵巢 / 卵巢旁肿物

重要信息

鉴别诊断要点

- 宫高 (FH) 与月经龄 / 孕龄 (MA)
 - 宫高 = 耻骨联合上缘中点至宫底的距离
 - 宫高厘米数 = 孕龄周数
 - 孕龄 18 ~ 32 周时, 宫高估测孕龄最准确
 - 超声测量的准确性高于宫高估测

常见诊断的有用线索

- 巨大儿
 - 估测的胎儿体重 > 第 90 位百分位
 - 腹围增大 (为标志性特征)
 - 联合征象
 - 羊水过多
 - 母体糖尿病
 - Beckwith-Wiedemann 综合征
- 羊水过多
 - 2/3 为特发性
 - 1/3 为母体或胎儿的原因
 - 母体糖尿病
 - 胎儿消化道梗阻

- 胎儿吞咽异常
- 胎动异常
- 胎儿水肿
- 多胎妊娠
 - 确定胚胎膜性和卵性
 - 最好在早期妊娠进行

不常见诊断的有用线索

- 子宫肌瘤
 - 子宫肌瘤可在孕 20 周内生长
 - 超声表现变化多样
 - 大多数呈弥漫性低回声
 - 可由于肌瘤变性而呈混合性或囊性
 - 年龄较大的患者可出现钙化
 - 与胎盘后肌瘤相关的并发症
 - 胎盘早剥
 - 早产
 - IUGR

罕见诊断的有用线索

- 卵巢 / 卵巢旁肿物
 - 常见
 - 黄体囊肿内出血
 - 畸胎瘤
 - 卵巢过度刺激
 - 不常见
 - 卵巢冠囊肿
 - 黄素囊肿 (多合并妊娠性滋养细胞肿瘤)
 - 卵巢赘生性肿物
 - 治疗
 - 如怀疑肿瘤, 应手术治疗
 - 最佳治疗时间为 14 ~ 18 孕周
 - 如肿物扭转, 需急诊手术治疗

巨大儿

(左图) 胎儿横切面超声声像图, 测量胎儿腹围, 显示参考孕周为 41 周 +6 天。该孕妇宫高明显大于实际的 38 孕周, 腹围增大是巨大儿的一个明显特征。



羊水过多

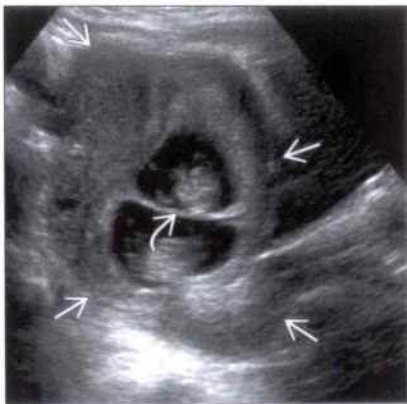
(右图) 胎儿矢状切面超声声像图, 显示羊水过多 (→), 该孕妇子宫明显增大。本例羊水过多的原因为胎儿十二指肠闭锁, 胎儿染色体核型分析正常。



多胎妊娠



多胎妊娠



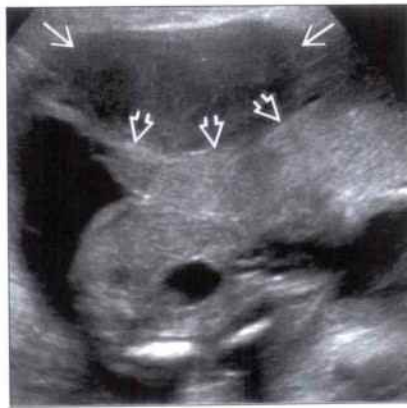
(左图) MR T₂WI 子宫冠状切面图像, 显示双胎妊娠增大的子宫 \rightarrow , 双胎为单绒毛膜性, 双羊膜腔。本例是由于其他方面的原因而行 MR 检查

(右图) 子宫矢状切面超声声像图, 显示另一早期双胎妊娠, 为双绒毛膜双羊膜囊, 可见双羊膜囊间厚的分隔 \rightarrow 。本例临床检查时由于子宫 \rightarrow 明显大于孕龄而怀疑为多胎妊娠

子宫肌瘤



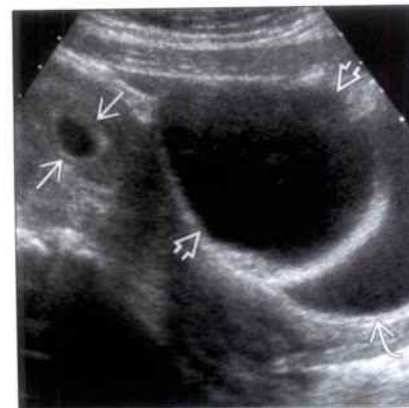
子宫肌瘤



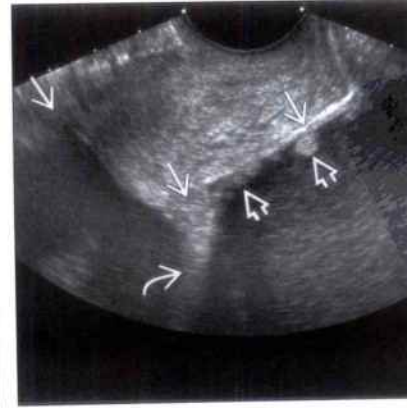
(左图) 子宫矢状切面超声声像图, 显示早期妊娠子宫后壁约 6 cm 大小的肌瘤, 可见子宫被顶起至盆腔外 \rightarrow 。在临床检查时, 发现子宫大于孕龄

(右图) 子宫矢状切面超声声像图, 显示中期妊娠靠近子宫底部的较大肌瘤 \rightarrow 。本例宫高测量大于孕龄, 肌瘤位于胎盘 \rightarrow 后, 对妊娠是个危险因素

卵巢 / 卵巢旁肿物



卵巢 / 卵巢旁肿物



(左图) 经腹子宫矢状切面超声声像图, 显示约 9 cm 的囊性肿物 \rightarrow , 膀胱 \rightarrow 受压移位。图左侧可见宫内早孕孕囊 \rightarrow 。该患者为突发疼痛就诊, 手术中确诊为卵巢冠囊肿扭转

(右图) 5 孕周时经阴道超声声像图, 显示盆腔恶性肿瘤生长至子宫直肠窝 \rightarrow , 肿物内可见粗分隔 \rightarrow 和壁上的乳头状突起 \rightarrow

鉴 别 诊 断

常 见

- 胎盘早剥
- 前置胎盘
- 前置边缘血窦破裂

不 常 见

- 胎盘植入

罕 见 (但 重 要)

- 前置血管

重 要 信 息

鉴 别 诊 断 要 点

- 产前出血的定义：从孕 28 周至足月妊娠的阴道出血
 - 许多病例是特发性出血，尽管很多情况下出血来自胎盘床
 - 临床评估非胎盘因素的出血时应注意宫颈炎、严重的念珠菌感染等
 - 典型的轻微出血（如黏液涂片可见出血）
 - 每次产前超声检查都应注意观察胎盘位置
 - 产前超声检查技术对于正确的诊断至关重要
 - 需在同一超声切面上同时显示胎盘和宫颈内口位置
 - 如果经腹部超声检查时由于胎儿或母体因素而影响观察，可改为经阴道超声检查
 - 经阴道超声检查是显示宫颈最为有效的手段
 - 对于胎膜早破病人，经会阴超声检查可能会有所帮助
 - 产前超声检查需从左至右，从前至后全方位观察
 - 只在正中矢状切面图像上观察不能发现侧壁的胎盘位置较低或边缘性植入
 - 应采用彩色多普勒超声检查评估前置血管
 - 注意过度充盈的膀胱和子宫肌层局部收缩而引起的误诊
 - 拉伸的宫颈有可能影响前置胎盘的诊断
 - 如果在中期妊娠检查时发现胎盘位置低，应在 32 ~ 34 孕周时采用经阴道超声复查
 - 在 18 孕周时，有 5% 的孕妇检查发现胎盘低置，复查至足孕，她们中约有 1% 最终诊断为前置胎盘
- 常见诊断的有用线索**
- 胎盘早剥
 - 腹痛，暗红色的阴道出血

- 在胎盘附近或后方寻找低回声的血块
 - 边缘位置的出血
 - 出血来自胎盘边缘
 - 50% 病例可见胎盘边缘增厚、隆起
 - 胎盘附近不规则形血块
 - 出血位于绒毛膜下方，经宫颈口可观察血块与胎盘间有一小段距离
 - 胎盘后方早剥
 - 胎盘和子宫间的水肿
 - 比边缘性出血更可能引起大面积的胎盘剥离，增加胎儿风险
 - 形态上像“胎盘增大”
 - 能量多普勒可帮助分辨出血块和胎盘
 - 胎盘前方早剥
 - 水肿位于胎盘的胎儿面
 - 水肿可压迫脐带
 - 前置胎盘
 - 无痛性的，鲜红色的阴道出血
 - 对称性中央型前置胎盘
 - 胎盘中央覆盖宫颈内口
 - 胎盘不会随孕龄增加而上移
 - 不对称性中央性前置胎盘
 - 小部分胎盘越过宫颈内口
 - 胎盘可能会随孕龄增加逐渐上移而自行缓解
 - 如胎盘越过宫颈内口超过 15 mm，则随孕龄增加而自行缓解的可能性小
 - 边缘性前置胎盘：胎盘边缘距宫颈内口小于 2 cm
 - 在 20 孕周后经阴道超声检查可获得最好的分辨效果
 - 低置胎盘
 - 适用于 20 孕周前，非经阴道超声检查时提示
 - 无症状，大多数可于 34 孕周前自行上移
 - 边缘血窦前置
 - 母体胎盘静脉位于胎盘实性部分边缘，靠近或覆盖宫颈内口
 - 不要和前置血管相混淆（前置血管是胎儿的脐血管附着于胎膜覆盖宫颈内口）
- 不常见诊断的有用线索**
- 胎盘植入
 - 胎盘组织异常穿过子宫内层膜层到达子宫肌层
 - 注意观察
 - 胎盘后方低回声区消失
 - 胎盘透声性好（瑞士奶酪样外观）

- 胎盘内血供丰富（胎盘漩涡）
- 膀胱黏膜被破坏，造成回声缺失
- 彩色多普勒超声检查可见膀胱壁内较大的血管
- 有系列研究表明 MR 检查具有更好的分辨率
 - 有助于观察是否侵犯到阔韧带
 - 也有助于对可增加风险的既往手术史进行评估（如子宫后壁肌瘤剔除术）
- MR 技术
 - 快速 T₂ 加权回波序列
 - 充盈膀胱
 - 阴道润滑
 - 不必进行钆增强成像（孕期禁忌使用）
- 危险因素
 - 既往无剖宫产但有前置胎盘，据报道发生率为 5%
 - 既往有过 4 次以上剖宫产但无前置胎盘史的患者，发生率为 10%
 - 如果既往有过 4 次剖宫产，并合并有前置胎盘，其发生率为 67%
 - 既往有过宫内手术操作史

罕见诊断的有用线索

- 前置血管
 - 胎儿的脐血管覆盖胎膜越过宫颈内口
 - 危险因素包括
 - 孕早期有前置胎盘或低置胎盘
 - 多胎妊娠
 - 副胎盘
 - 低置胎盘
 - 使用经阴道超声和多普勒超声检查
 - 观察到胎儿动脉搏动即可确诊
 - 是产程发动前进行剖宫产的适应证
 - 如胎膜自发破裂可撕裂胎儿血管而引起大出血

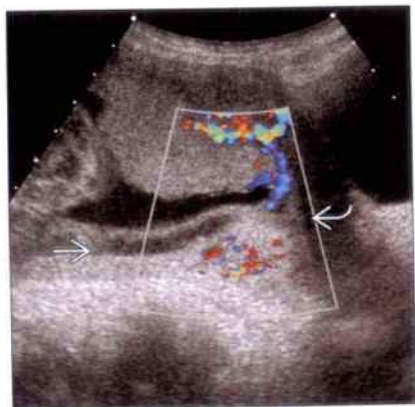
其他重要信息

- 胎盘植入
 - 孕妇和新生儿发病的主要原因
 - 对于有风险的病人要保持高度的警惕
- 胎盘早剥早期诊断困难
 - 对于可疑病例，虽然影像学检查阴性，临床仍应采取治疗措施

胎盘早剥



胎盘早剥

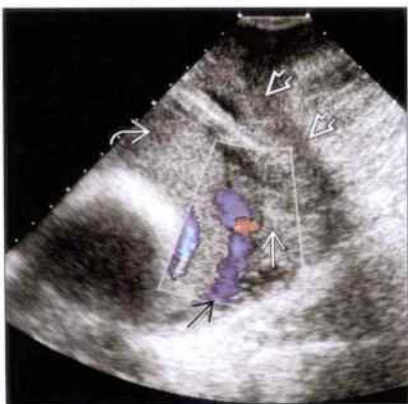


（左图）子宫横切面彩色多普勒超声声像图，显示亚急性的胎盘边缘剥离，并有低回声凝血块（→）在胎盘边缘将胎膜下方剥离

（右图）子宫矢状切面彩色多普勒超声声像图，显示亚急性的出血血块（→）直到宫颈内口处（→）。胎盘早剥的出血为暗红色，与前置胎盘的鲜红色出血不同

前置胎盘

(左图) 经会阴子宫矢状切面超声声像图, 显示胎盘和胎盘下的血管完全覆盖宫颈内口, 阴道壁为观察宫颈提供了声窗。



前置胎盘

(右图) 矢状切面超声声像图, 显示前置胎盘覆盖宫颈管。子宫下段肌层局部收缩突起, 易误认为是宫颈, 应注意辨别。同时应注意观察有无其他出血原因。



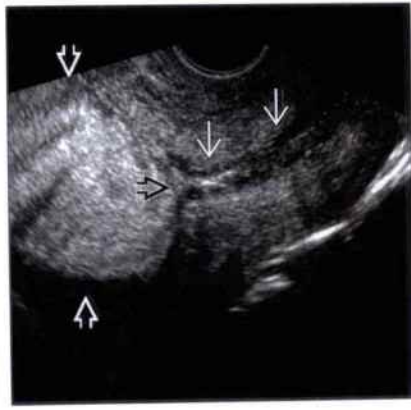
前置胎盘

(左图) 子宫矢状切面超声声像图。显示胎盘位于前壁, 宫颈内口显示不清, 宫颈段看似变长。这种情况是由于前方胎盘的影响还是子宫下段收缩引起的伪像不甚清楚。



前置胎盘

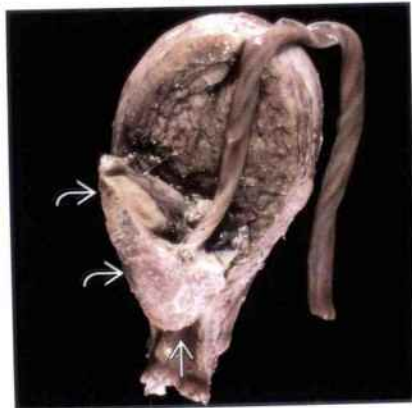
(右图) 与左图为同一病例。经阴道矢状切面超声声像图, 清晰可见胎盘完全覆盖宫颈内口, 证实为完全性前置胎盘, 图中也可见宫颈管。



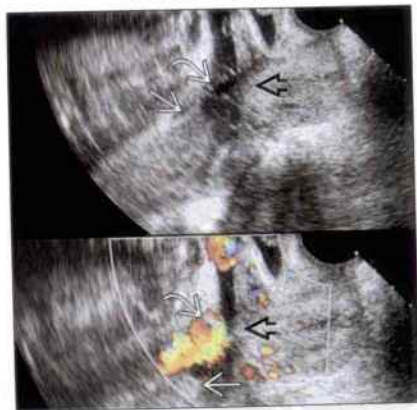
前置胎盘

前置边缘血窦破裂

(左图) 大体病理图片, 显示典型的中央性前置胎盘, 胎盘完全覆盖宫颈内口。

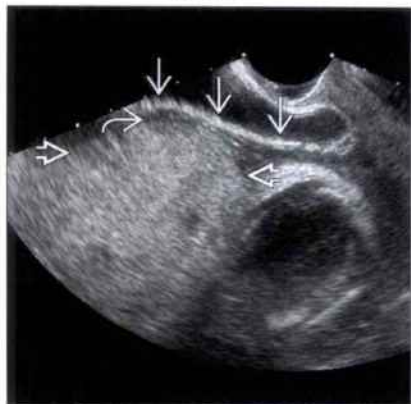


(右图) 经阴道子宫矢状切面声像图, 显示典型的前置边缘血窦, 可见边缘血窦血管进入宫颈内口, 而真正的胎盘边缘并没有到达宫颈内口, 彩色多普勒超声检查有助于确诊。



胎盘植入

胎盘植入

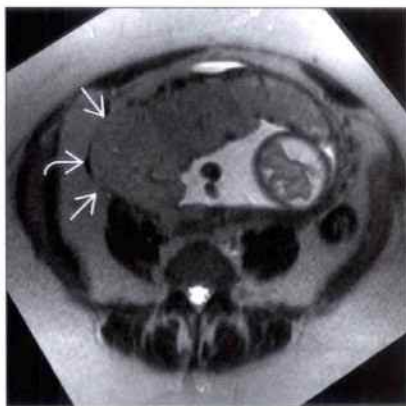


(左图) 经阴道超声检查显示完整的膀胱黏膜回声 \Rightarrow ，可见小的低回声带 \Rightarrow 位于膀胱和胎盘 \Rightarrow 之间

(右图) 与左图为同一病例。横切面彩色多普勒超声图像，显示低回声带为胎盘下血管，患者既往有两次剖宫产史。本例经手术证实为胎盘植入但未侵犯膀胱

胎盘植入

胎盘植入

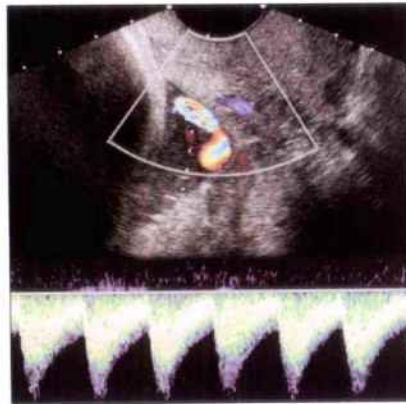
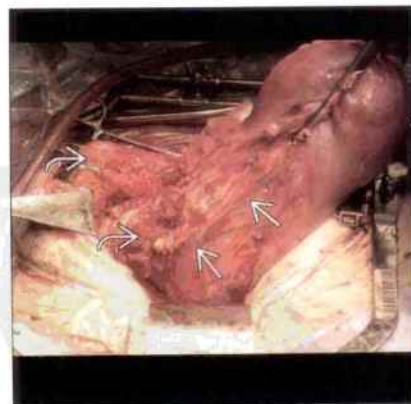


(左图) 子宫横切面声像图显示右前侧壁胎盘，注意右侧壁部分与子宫肌层分界不清 \Rightarrow ，而前壁部分与子宫肌层分界未见明显异常 \Rightarrow

(右图) 与左图为同一病例。MR T₂WI证实了超声胎盘植入的诊断，子宫右侧壁肌层信号消失 \Rightarrow ，仅只见血管流空信号 \Rightarrow

胎盘植入

前置血管



(左图) 与前两幅胎盘植入为同一病例。患者术中照片，可见胎盘侵入子宫阔韧带 \Rightarrow 及子宫右侧壁血管扩张 \Rightarrow 。本例胎盘同时侵入膀胱壁(图中未显示)

(右图) 脉冲多普勒声像图显示胎儿动脉越过宫颈内口及其血流频谱，确诊为前置血管。本例胎儿合并有帆状胎盘

鉴别诊断

常见病

- 胎盘早剥
- 阑尾炎
- 肾结石
- 肾盂肾炎
- 胆囊炎

不常见

- 附件区肿物扭转
- 子宫肌瘤变性
- 外伤

罕见（但重要）

- 子宫破裂
- HELLP 综合征

重要信息

常见诊断的有用线索

- 胎盘早剥
 - 超声诊断比较困难：多达 50% 的患者漏诊
 - 急性出血病变与胎盘等回声，多普勒超声检查未能发现血流
 - 出血可能位于胎盘边缘、胎盘前方或胎盘后方
- 阑尾炎
 - 阑尾可因增大的妊娠子宫推移至骨盆外
 - 超声检查
 - 带有盲端的，探头加压压缩性差的管道
 - 直径大于 6 mm
 - 寻找阑尾石：强回声后伴声影
 - 可见发炎的阑尾周围脂肪呈强回声
 - 如有穿孔，可见局部积液
 - 当阑尾位于骨盆深部、妊娠子宫之后时，经阴道超声检查非常有用
 - CT 检查
 - 相同的解剖特点
 - 对于局部穿孔、阑尾石、阑尾周围脂肪炎症的显示更敏感
 - MR 检查
 - 因为无电离辐射，使用越来越广泛，特别是超声无法诊断的时候
 - T₁、T₂、T₂ FS 序列（孕妇禁行钆增强）
 - 与超声或 CT 检查具有同样的解剖学特征
- 肾结石
 - 肾集合系统扩张

- 输尿管扩张，特别是扩张突然终止，应怀疑结石
 - 输尿管生理性扩张在骨盆口上缘逐渐变细
- 用彩色多普勒超声观察输尿管口的尿液喷流
 - 让病人侧卧，使怀疑有问题那侧抬高进行观察
- 测量肾内血流阻力指数（RI）
 - 生理情况下的肾盂扩张不会引起 RI 升高
 - 寻找双侧肾血管阻力指数差别大于 0.1 者
 - 与其他急性肾疾病一样，肾结石患者肾 RI 并无特殊所见
- 冠状切面 MR（重 T₂ 加权回波序列）显示在高信号的尿液内，结石呈低信号的充盈缺损
- 肾盂肾炎
 - 超声检查
 - 肾增大，部分可合并实质水肿
 - 寻找需要进行引流的合并症，如脓肿或肾盂积液（阻塞的、感染的）
 - CT 检查
 - 延迟相部分病例可见肾实质条带状增强
 - 局部区域延迟相显示增强不明显
- 胆囊炎
 - 胆囊结石
 - 胆囊壁增厚
 - 胆囊周围积液
 - 超声墨菲征阳性
 - 注意先兆子痫也可出现右上腹疼痛和肝功能异常

不常见诊断的有用线索

- 附件区肿物扭转
 - 妊娠时附件肿物可能会扭转
 - 12 ~ 14 孕周和刚生产完为高风险期
 - 注意观察
 - 最重要的是发现卵巢或卵巢旁肿物
 - 卵巢因水肿增大，基质回声增强，卵巢周边布满多个囊泡样无回声
 - 出血 / 坏死 / 梗死
 - 使用多普勒超声观察血流
 - 绝大部分可疑病例发现缺少静脉血流
 - 临床高度可疑或其他影像学所见有所怀疑时，血流证据不足以排除诊断
- 子宫肌瘤变性
 - 大的肌瘤有急性红色变性（出血）高风险
 - 严重腹痛症状可以与胎盘早剥相似
 - 经常需要麻醉止痛
 - 肌瘤中心回声不均匀

- 多普勒超声检查不均匀回声区无血流
- 胎盘植入区有大的肌瘤意味着胎盘早剥风险高
 - 急性腹痛情况下，除注意肌瘤变性外，也应注意有无合并胎盘早剥
- 外伤
 - 不能因为患者妊娠而不做影像学评估
 - 若情况允许，进行限制性的射线检查，或者使用超声/磁共振检查
 - 即使母体的损伤似乎较小，但胎儿仍可能存在高风险
 - 胎盘的应力损伤→胎盘早剥，梗死
 - 母体血压低→胎盘灌注减少
 - 大部分胎儿缺血损伤至影像学检查有阳性发现需一定时间
 - 损伤后 10 ~ 14 天，可结合胎儿 MRI 表现来寻找颅内出血、局部缺血性脑病的证据

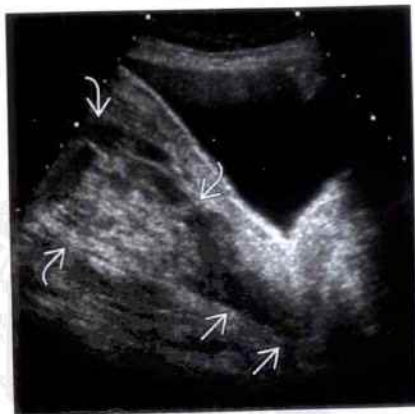
罕见诊断的有用线索

- 子宫破裂
 - 常出现在临产时，子宫破裂常发生在既往子宫手术切口部位
 - 可能为腹部外伤的并发症
 - 寻找断裂的子宫肌层，宫腔内液体与子宫外液体相延续
- HELLP 综合征
 - 病人出现先兆子痫将加重以下症状
 - 溶血
 - 肝功能异常
 - 血小板计数低
 - 血小板计数低→自发出血危险性升高→肝包膜下血肿

其他重要信息

- 胎儿的安危取决于母体的安危
- 不能因为患者妊娠而延误医学评估

胎盘早剥



胎盘早剥



(左图) 孕 22 周子宫矢状面超声图，显示明显张开的宫颈 \Rightarrow 和因早剥所致的大范围宫内凝血块 \Rightarrow 。该患者继发弥散性血管内凝血，提前终止妊娠

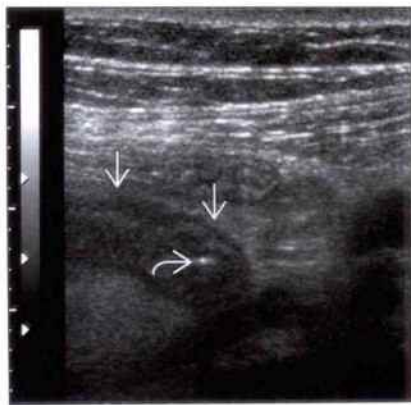
(右图) 一位由于车祸致盆骨折患者的 MRI 子宫横切面 T₂WI 图像，显示后壁胎盘早剥 \Rightarrow 。进行 MR 检查是要进一步确定超声发现的胎儿脑缺血性损伤

阑尾炎

阑尾炎

(左图) 经阴道彩色多普勒超声显示一血供丰富的管状盲端。该管状结构经手术证实为发炎的阑尾。如果疼痛的部位位于骨盆深方，经阴道超声检查有助于诊断。

(右图) 高频超声检查。于腹部压痛最明显处显示典型的阑尾炎征象，为一不可压缩的管状结构，内可见阑尾石。



肾结石

肾盂肾炎

(左图) 右肾冠状斜断面声像图，显示肾下盏处一强回声及输尿管扩张，本例患者怀疑为肾绞痛。经后来的影像检查发现结石阻塞于输尿管处。

(右图) 移植后的肾超声图像，显示移植肾水肿，皮髓质分界不清。

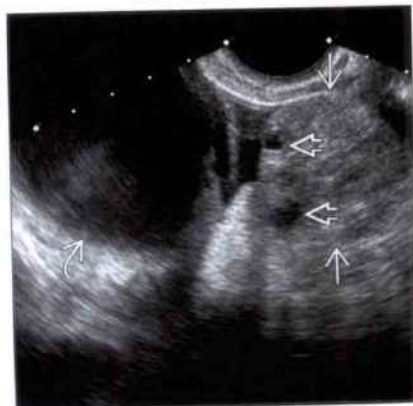
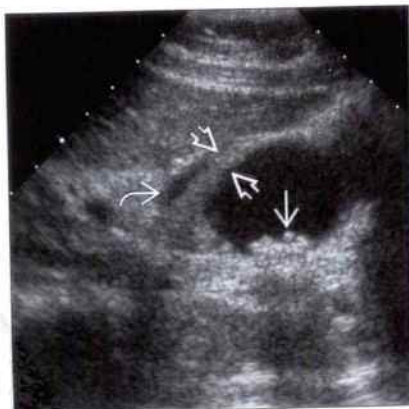


胆囊炎

附件区肿物扭转

(左图) 急性胆囊炎患者超声检查图像，显示胆囊结石、胆囊壁增厚及胆囊周围少量积液。患者超声表现非特异性。

(右图) 经阴道超声检查显示左卵巢旁的卵巢冠囊肿。多普勒超声检查增大卵巢内未探及血流信号，其旁多发囊泡样改变，为扭转的征象之一。本例病理为卵巢冠囊肿并扭转。




子宫肌瘤变性

子宫肌瘤变性

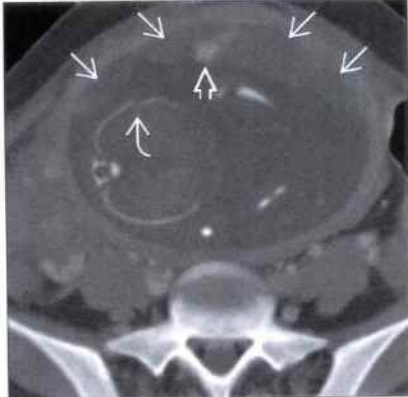
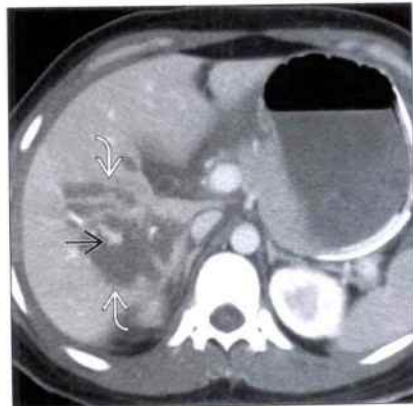




(左图) 中期妊娠子宫肌壁间肌瘤声像图, 显示一混合性回声 (测量游标所示)。本例患者为肌瘤部位局限性压迫, 需麻醉止痛




(右图) 胎儿正好帮助指出了其母亲疼痛原因。本例孕妇多次因肌瘤部位  剧烈疼痛入院

外伤

外伤

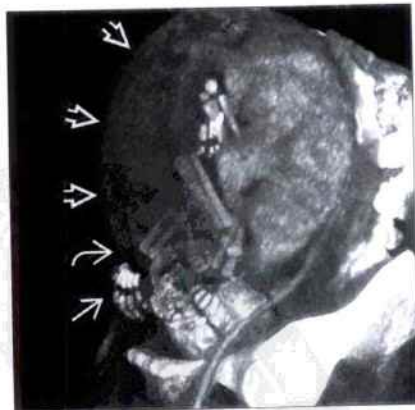





(左图) 腹部横断面 CT 增强显示肝内大的挫裂伤 , 内可见活动性出血, 造影剂  外溢。本例为一孕妇因车祸受伤所致



(右图) 横断面 CT 增强显示胎儿肋骨骨折 , 胎盘大部分  未见增强, 可见胎盘床处造影剂外溢 。本例胎儿到医院时已死亡, 其母亲实质性脏器严重损伤, 所幸存活下来

子宫破裂

HELLP 综合征



(左图) CT 增强扫描子宫矢状斜切面图像, 显示胎儿手  从子宫前壁肌层  缺损处  伸出, 本例孕妇曾接受过 8 次剖宫产术, 该缺损处为既往手术切口

(右图) HELLP 综合征女性患者的增强 CT 横断面图, 显示明显的肝包膜下血肿  及血肿的占位效应 。本例为血小板计数低而引起的自发性肝包膜下出血

鉴别诊断

常见

- 开放性神经管缺陷
 - 脊柱裂
 - 露脑畸形, 无脑畸形
 - 脑膨出
- 腹壁缺损
 - 腹裂畸形
 - 脐膨出
 - 体蒂异常
- 多胎妊娠

不常见

- 孕囊周围出血
- 死胎 / 胚胎停育
- 胎盘功能不全

罕见 (但重要)

- 母体肿瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 甲胎蛋白 (AFP)
 - 正常情况下由几方面产生
 - 卵黄囊
 - 胎儿胃肠道
 - 胎儿肝
 - AFP 的循环
 - 胎儿 → 羊水 → 母体血清
- 母体血清 AFP (MSAFP) 检查
 - 15 ~ 20 孕周时进行
 - 作为遗传筛查的一部分
 - 筛查有无畸形 (脊柱裂)
 - 检验结果需结合母体因素进行修正
 - 体重
 - 糖尿病
 - 种族
 - 母体血清 AFP 检验结果
 - 报告结果采用中位数倍数 (MOM)
 - 大于 2 ~ 2.5 MOM 考虑为筛查阳性
- 筛查阳性结果的原因分析
 - 孕龄估算错误 (20%)
 - 产前超声检查重新估算孕龄
 - 未发现多胎妊娠
 - 双胎妊娠母体血清 AFP = 大约两倍单胎妊娠值

- 是否在多胎妊娠中采用 MSAFP 筛查仍存在争议

胎儿异常

- 胎儿异常导致内脏器官暴露于羊水中可引起 MSAFP 升高
- 胎盘异常
 - 主要是胎儿面胎盘出血
 - 胎儿 AFP 水平大于母体 100 000 倍
 - 小的出血就可导致 MSAFP 升高

常见诊断的有用线索

- 开放性神经管缺陷
 - 脊柱裂
 - 椎骨缺损 + 神经管内容物暴露于羊水
 - 73% 位于腰椎
 - 17% 位于骶椎
 - 9% 位于胸椎
 - 1% 位于颈椎
 - 80% 表面有囊性结构覆盖
 - 几乎所有的病例都伴有脑部的 Chiari II 型畸形
 - 14% 为非整倍体
 - 露脑畸形, 无脑畸形
 - 颅骨环不完整
 - 大脑幕上结构不完整
 - 脑组织直接暴露于羊水中, 脑神经组织受侵蚀
 - 脸部: 凸眼, 唇裂 / 腭裂
 - 脑膨出
 - 颅内结构从颅骨缺损处疝出
 - 枕骨缺损最常见病
 - 顶骨、颞骨、额骨较少见
 - 常合并有 13 三体、21 三体、美格综合征 (内脏囊肿 - 头颅发育不良)
 - 注意观察有无其他畸形
- 腹壁缺损
 - 腹裂畸形
 - 肠管从右侧腹壁缺损处疝出
 - 脐带入口处正常
 - 表面无膜性组织覆盖
 - 常可见肠管进行性扩张
 - 晚期妊娠常发生 IUGR
 - 几乎都有 MSAFP 升高
 - 脐膨出
 - 腹部内容物从脐带基底部膨出
 - 腹壁中线缺损
 - 肝常膨出

- 表面常覆盖透明的囊膜（如无腹水，早期难以观察）
- 70%MSAFP 升高，30%MSAFP 正常
- 30% 为非整倍体
- 脐膨出内容物只有肠管者更可能合并非整倍体
- 体蒂异常
 - 胎儿内脏外翻
 - 内脏“粘”至胎盘
 - 脐带短或缺失
 - 表面无囊膜覆盖
 - 脊柱侧弯为显著特征
 - 40% 可见羊膜带
- 其他腹壁缺损的诊断
 - Cantrell 五联征
 - OEIS 综合征
 - 膀胱外翻
- 多胎妊娠
 - 确定膜性和卵性诊断
 - 双绒毛膜双羊膜囊双胎
 - 最常见类型
 - 2 个胎盘
 - 2 个胎盘相邻近可见“双胎峰”征
 - 可见双羊膜囊间的厚分隔
 - 单绒毛膜双羊膜腔型双胎
 - 单个胎盘
 - 无“双胎峰”征
 - 可见双羊膜囊间的薄分隔
 - 双胎同性别
 - 单绒毛膜单羊膜囊双胎
 - 单个胎盘
 - 无羊膜囊分隔

- 很少连体
- 不常见诊断的有用线索**
- 孕囊周围出血
 - 胎盘剥离
 - 出血主要积于绒毛膜下间隙
 - 出血也可进入胎盘或羊水
 - 出血混于母体血中可导致 MSAFP 升高
 - 出血血肿的超声表现多样
 - 最初与胎盘回声相近
 - 随后回声逐渐减低
 - 最后变成无回声并被吸收
 - 发现 MSAFP 升高或进行产前超声筛查时常不能发现血肿
- 死胎 / 胚胎停育
 - 胎儿组织分解导致 MSAFP 升高
 - 寻找胎儿死亡的原因
- 胎盘功能不全
 - 无法解释的 MSAFP 升高，可能是 IUGR 或无明显临床症状的胎盘出血所致
 - 对胎儿的生长、羊水、多普勒血流情况进行随访
 - 常为迟发型 IUGR
 - 常合并羊水过少

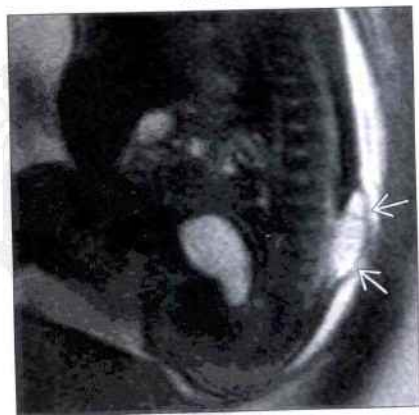
罕见诊断的有用线索

- 母体肿瘤
 - 卵巢卵黄囊瘤
 - 肝细胞癌

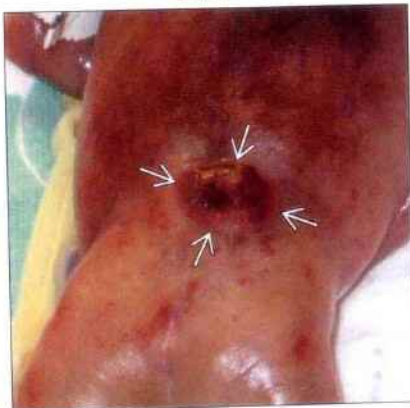
其他重要信息

- MSAFP 升高和进行羊膜腔穿刺检查
 - 非常规手段
 - 可引起 MSAFP 升高的胎儿畸形，产前超声筛查容易发现

脊柱裂



脊柱裂



（左图）MR T₂WI 胎儿矢状面图像，显示脊髓脊膜膨出 \Rightarrow ，病变累及腰骶椎体。由于椎管内神经组织暴露于羊水中，导致羊水和母体血清的 AFP 水平升高

（右图）中期妊娠胎儿脊柱裂大体病理照片，显示开放性的神经管缺损 \Rightarrow 。本例中未见脊髓脊膜膨出的包膜

露脑畸形, 无脑畸形

脑膨出

(左图) 17 孕周无脑畸形胎儿的三维超声图像, 显示眼眶突出 \Rightarrow , 面部未见颅骨回声。三维重建图可见胎儿脑组织直接暴露于羊水中 \Rightarrow

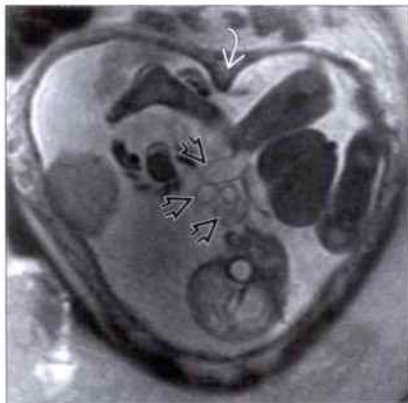


(右图) 经阴道超声中晚期妊娠胎儿横断面声像图, 显示枕骨缺失 \Rightarrow , 脑膜 \Rightarrow 及大量脑组织从缺损处疝出

腹裂畸形

脐膨出

(左图) 本例为腹裂畸形胎儿, MR T₂WI 子宫冠状面, 用以评价子宫纵隔 \Rightarrow 。图中可见胎儿肠管漂浮于羊水之中 \Rightarrow , 导致 MSAFP 升高

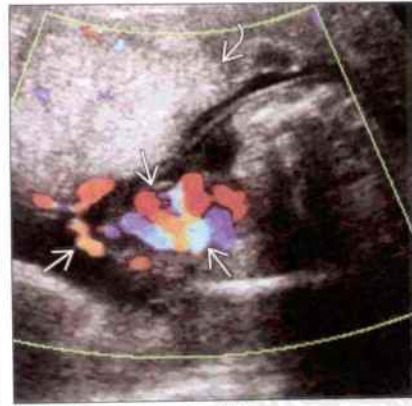


(右图) 18 三体胎儿的横断面彩色多普勒声像图, 显示腹壁正中的大缺损和肝外翻 \Rightarrow , 其中一小段可见其上覆盖的包膜 \Rightarrow

体蒂异常

体蒂异常

(左图) 胎儿冠状切面声像图, 显示胎儿内脏外翻, 可见肠管位于体外 \Rightarrow 及羊膜带 \Rightarrow 。大部分腹腔及胸腔内脏器外翻病例很难从解剖学进行评价



(右图) 与左图为同一病例。横断面超声图像显示胎儿贴近胎盘 \Rightarrow , 脐带短且聚集成团 \Rightarrow 。本例胎儿合并有脊柱侧弯和肢体异常

多胎妊娠



多胎妊娠



(左图) 三维超声显示双绒毛膜双羊膜囊双胞胎, 可见双羊膜囊间厚分隔

(右图) 单绒毛膜双羊膜囊双胞胎的三维超声图像。本例二维超声可见双羊膜囊间薄分隔, 但三维超声中并未显示。本例 MSAFP 升高约 10%

孕囊周围出血



孕囊周围出血



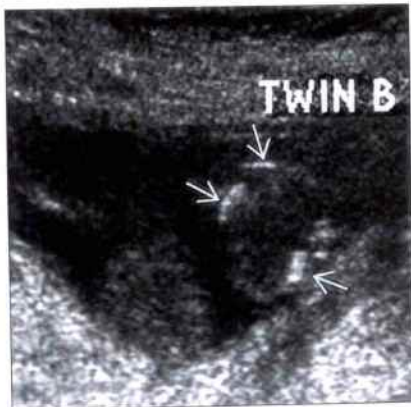
(左图) 子宫矢状切面声像图显示胎盘下方剥离, 可见孕囊周围片状出血。绒毛膜下出血可进入母体血液导致 MSAFP 升高

(右图) 子宫矢状切面声像图显示孕囊周大片出血, 内可见液-液平面, 另可见一小范围的出血。尽管胎盘后进行性出血, 本例妊娠过程仍进展顺利

死胎 / 胚胎停育



死胎 / 胚胎停育



(左图) 经阴道胎儿矢状切面声像图, 显示中期妊娠胎儿肝脏从脐处膨出, 本例为死胎并 MSAFP 升高。如果条件许可, 最好进行引产并胎儿尸体解剖, 本例进行了染色体核型分析, 但未成功

(右图) 子宫矢状切面声像图显示颅骨骨缝重叠, 呈叠瓦征。本例为双胎妊娠, 其中一胎死亡

鉴别诊断

常见

- 孕龄估算不准确
- 多胎妊娠
- 异位妊娠
- 产后妊娠物残留 (RPOC)

不常见

- 完全性葡萄胎
- 21 三体
- 18 三体

罕见 (但重要)

- 侵袭性葡萄胎
- 绒毛膜癌
- 胚胎 / 胎儿死亡

重要信息

常见诊断的有用线索

- 孕龄估算不准确
 - 母体血清激素水平筛查可提供定量风险评估
 - 激素水平根据孕龄采用中位数倍数报告
 - 孕龄估算不准确 → 抽血筛查时孕龄判断错误 → 激素水平结果异常
 - 所有血清筛查异常的病人都应接受产前超声筛查
 - 确认孕龄
 - 查找胎儿非整体性的超声标志
 - 如孕龄不准确, 应重新评估风险或重新进行检测
- 多胎妊娠
 - 多胎妊娠时, 母体血清激素水平要高于单胎妊娠
 - 意味着每个孕周都有更多的胎儿组织
- 异位妊娠
 - 异位妊娠不是正常妊娠
 - 早孕时, 异位妊娠 β-hCG 水平通常比同孕龄正常妊娠时要低
 - 早孕时, 正常妊娠 β-hCG 水平每 48 小时升高一倍, 异位妊娠可能无此规律
 - 输卵管妊娠是异位妊娠最常见的类型
 - 宫内未见妊娠囊 + 输卵管肿块 + 子宫直肠窝积液
 - 妊娠的病人发现子宫直肠窝积液, 异位妊娠的阳性预测值为 90%
 - 注意查找卵巢旁环形肿块

- 可能发现卵黄囊或胎芽, 有时可见胎儿心管搏动
- “火圈”征: 因异位妊娠周围的滋养细胞组织血流较丰富而形成
 - 注意不要与黄体周围的丰富血流信号相混淆
- 附件区肿块形态不规则可能是由于输卵管破裂出血所致
- 假孕囊征象
 - 宫腔内蜕膜化的内膜包绕滞留的黏液而形成
 - 缺少正常早孕时的双环征
- 产后妊娠物残留 (RPOC)
 - 残留的滋养层组织持续产生 β-hCG
 - β-hCG 水平并没有降到 0
 - 如果 β-hCG 水平在产后 4 个月仍高, 应考虑持续性滋养细胞肿瘤
 - 宫腔内实性、回声不均匀肿块
 - 子宫内膜持续增厚
 - 子宫内膜与子宫肌层分界面形态不规则
 - 可发现血流呈高速低阻型

不常见诊断的有用线索

- 完全性葡萄胎
 - 未见胎芽或胎儿
 - β-hCG 水平显著升高
 - 子宫增大, 内膜呈“瑞士干酪”样
 - 宫腔内肿物回声不均匀
 - 充满整个宫腔
 - 可见多囊性结构, 囊泡大小不一
 - 肿物内血流呈高速低阻型 (平均 RI 为 0.55)
 - 25% ~ 50% 可见双侧卵巢黄素囊肿
- 21 三体
 - β-hCG 水平高, 游离雌三醇、AFP 水平低
 - 早期妊娠超声表现
 - 颈项透明层增厚, 鼻骨缺失, 静脉导管血流异常
 - 中期妊娠超声表现
 - 颈背部皮肤皱褶增厚, 股骨 / 肱骨短, 十二指肠闭锁, 房室间隔缺损
 - 其他微小病变包括肠道回声增强, 肾盂轻度扩张, 侧脑室轻度增宽, 心内灶状强回声等
- 18 三体
 - β-hCG、游离雌三醇、AFP 水平均低
 - 胎儿多发畸形, IUGR

罕见诊断的有用线索

- 侵袭性葡萄胎

- 宫腔内多囊性肿物，充满整个宫腔并侵入子宫肌层
- 彩色多普勒检查显示肿物内血流丰富
- MR 检查
 - 肿物为不均匀中等信号
 - 在 T₂ 加权图像上可见子宫肌层不完整
 - 肿物明显增强（钆增强）
- 绒毛膜癌
 - 恶性妊娠滋养层细胞肿瘤
 - 通过其转移的倾向与侵袭性葡萄胎相鉴别
 - 子宫的声像图表现多样
 - 可能未发现明显的宫内肿物
 - 双侧卵巢黄素囊肿
 - 肿瘤转移
 - 肺部、脑部、肝转移较常见，经常为较大的、非均质性肿物
 - 脑转移常伴出血
 - 肺转移肿瘤形态不规则，由于肿瘤出血，周边可呈毛玻璃样回声环
 - 病理检查无典型的绒毛样结构
 - 病理特征与侵袭性葡萄胎或完全性葡萄胎完全不同
- 胚胎 / 胎儿死亡
 - 早期妊娠可发现 β-hCG 水平相对较低或增长较慢
 - 经阴道超声检查寻找胚胎停育线索
 - 正常早孕孕囊平均直径大于 10 mm 时，应见到卵黄囊
 - 孕囊平均直径大于 18 mm 时，应可见胚芽
 - 当胚芽大于 5 mm 时，应可见到胎儿心管搏动
 - 其他胚胎停育的征象
 - 空羊膜腔
 - 蜕膜反应不佳
 - 孕囊形态或大小失常
 - 孕囊小于孕龄
 - 胚胎 / 胎儿在同隔观察期内生长缓慢
 - 胎心搏动过缓

孕龄估算不准确



多胎妊娠



(左图) 经阴道超声检查子宫矢状断面声像图。显示小的妊娠囊，内可见卵黄囊和胚芽。本例病人月经不规则，hCG 水平根据末次月经推算偏低，但与所测量的孕囊大小相一致

(右图) 子宫矢状斜切面声像图，显示双子宫，双侧子宫内各见一妊娠囊

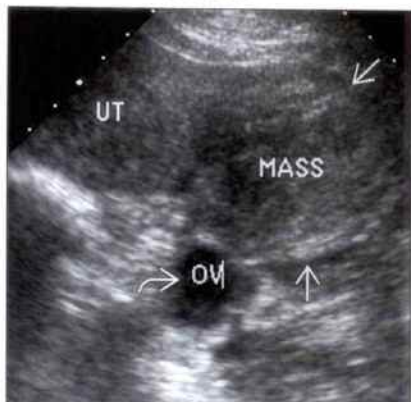
多胎妊娠

(左图) 子宫矢状切面声像图, 显示三胎妊娠, 在最小的孕囊内可见胚胎停育(→), 在多胎妊娠中, hCG 水平高于正常



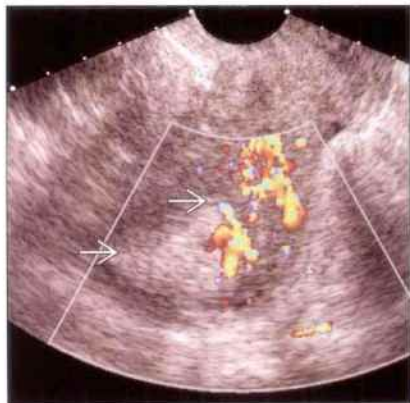
异位妊娠

(右图) 经阴道超声检查声像图, 显示附件区一不规则形肿物(→)位于子宫(UT)和卵巢(OV)旁, 并可见卵巢内一囊性无回声(→), 可能是黄体囊肿。在异位妊娠的病例中, hCG 通常较低且无明显倍增规律



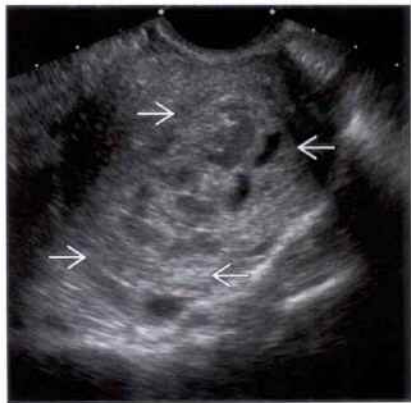
产后妊娠物残留 (RPOC)

(左图) 经阴道检查子宫矢状斜切面彩色多普勒声像图, 显示宫腔内血流丰富的组织(→), 为典型的产后妊娠物残留, 但如果未探及血流, 也不能排除诊断



产后妊娠物残留 (RPOC)

(右图) 产后妇女经阴道超声检查声像图, 显示宫腔内巨大的混合性回声(→), 经诊断确认为产后妊娠物残留, 产后残留的滋养层组织仍可持续产生 hCG



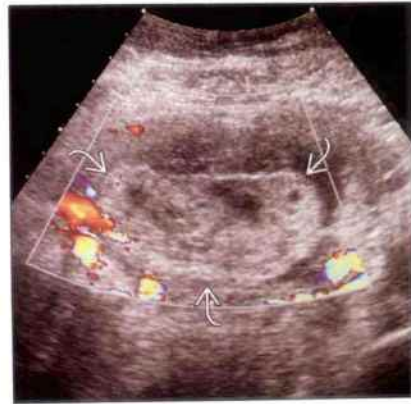
完全性葡萄胎

(左图) 阴道出血。hCG 显著升高患者的子宫矢状切面声像图, 显示宫腔内充满囊性肿物回声(测量标尺所示), 为典型的完全性葡萄胎



完全性葡萄胎

(右图) 与左图为同一病例。子宫矢状切面彩色多普勒声像图, 显示肿物(→)边界较清晰, 周边子宫肌层血供丰富, 并无明显侵犯子宫肌层的征象



21 三体



18 三体



(左图) 胎儿矢状切面声像图, 显示颈项透明层增厚达 3.2 mm, 本例患者 hCG 升高, 游离雌三醇和 AFP 降低, 经绒毛膜穿刺活检确诊为 21 三体

(右图) 胎头横断面声像图, 显示胎儿头形呈“草莓头”, 本例 hCG、游离雌三醇、AFP 水平均低, 经羊膜腔穿刺活检确诊为 18 三体

18 三体



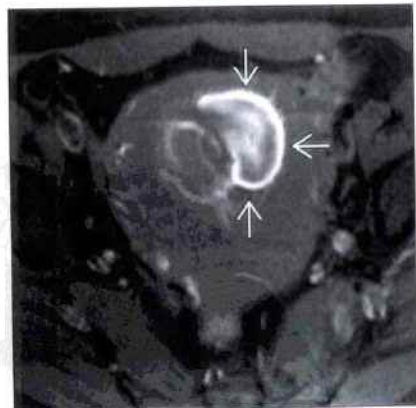
侵袭性葡萄胎



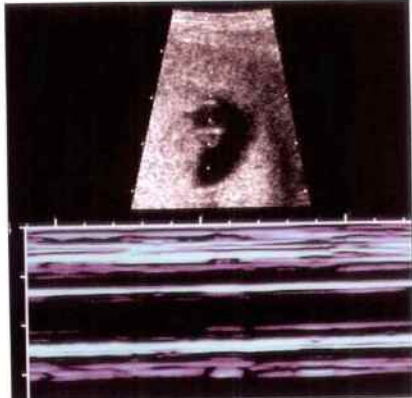
(左图) 18 三体胎儿声像图与相应的临床照片, 显示手指屈曲, 第 2 指并指畸形, 为典型的 18 三体

(右图) 经阴道彩色多普勒声像图, 显示宫腔内一肿物, 血流丰富并侵入至子宫肌层, 本例孕妇自然流产后 hCG 水平持续显著升高

绒毛膜癌



胚胎 / 胎儿死亡



(左图) MR T₁WI 脂肪抑制增强扫描子宫冠状断面图, 显示宫腔内一软组织肿物明显强化, 本例病人 hCG 水平显著升高并有肺部转移

(右图) M 型超声心动图, 显示胚胎停育, 未见胎心搏动。本例在较早时检查仍为活胎, 早孕时 hCG 水平 48 小时无倍增规律提示预后不佳, 甚至胎儿死亡

鉴别诊断

常见

- 妊娠期间
 - 胎盘植入
 - 子宫裂开
 - 子宫破裂
- 产后
 - 膀胱腹膜反折处血肿
 - 子宫内膜炎
 - 正常剖宫产术后瘢痕

不常见

- 子宫破裂，迟发性
- 剖宫产瘢痕部位妊娠
- 剖宫产瘢痕部位子宫内膜异位症

重要信息

鉴别诊断要点

- 妊娠期间
 - 确认既往剖宫产史
 - 观察子宫下段肌层情况
 - 确认低回声子宫下段肌层存在
 - 下段肌层变薄则子宫裂开 / 破裂的风险增加
 - 如果子宫裂开 / 破裂则看不到子宫肌层
 - 注意胎盘情况
 - 5% 的前置胎盘病人合并有胎盘植入
 - 如果剖宫产后瘢痕处发现胎盘植入，应注意胎盘后方有无低回声存在
 - 采用多普勒超声观察血流有无异常
- 产后
 - 由于术后软组织内积气及水肿的影响，早期产后并发症难以观察
 - 手术瘢痕愈合后回声通常低于正常肌层回声

常见诊断的有用线索

- 胎盘植入
 - 部分胎盘组织穿透子宫内膜到达肌层
 - 粘连：黏着于子宫肌层，但未侵犯肌层
 - 植入：绒毛膜绒毛侵入子宫肌层
 - 穿透：侵入的绒毛膜绒毛穿过子宫壁
 - 胎盘后方低回声区消失
 - 正常情况下整个胎盘后方区域都应存在低回声区
 - 胎盘位于子宫前壁时，低回声区较难观察
 - 可选择较高分辨力的探头

- 几乎所有病例都会合并前置胎盘
- 子宫下段肌层厚度 $\leq 2\text{ mm}$ 提示可能有胎盘植入
 - “瑞士干酪”样胎盘
 - 胎盘内可见多发低回声血管影（漩涡血管）
 - 其诊断的阳性预测值要高于胎盘后低回声区消失
 - 膀胱与子宫分界欠清
 - 正常膀胱黏膜回声较强
 - 大血管或肿物侵入膀胱壁为穿透性胎盘植入
- 子宫裂开
 - 不完全破裂：肌层断裂但浆膜层仍完整
 - 未见低回声的子宫肌层
 - 断裂位置通常在既往剖宫产切口处
 - 妊娠期间，必须仔细随访确认是否可以继续妊娠
 - 突发腹痛是分娩的指征
 - 有报道手术修复子宫后继续妊娠成功
 - MR 检查有助于断裂处位置和大小评价
- 子宫破裂
 - 子宫壁全层撕裂
 - 可发生于妊娠期间、产程中及产后
 - 既往有剖宫产史者风险最高
 - 破裂处子宫肌层回声中断
 - 破裂处通常为子宫前壁下段或既往子宫肌层切除术的位置
 - 胎儿及羊水进入腹腔
 - 产程中由于正在对孕妇进行分娩操作，很少进行影像学检查，应特别注意
 - 胎儿及产妇同时发生不良反应
 - 顺产发生子宫破裂的风险约为剖宫产的 200 倍
 - 在处理外伤时，CT 同样有助于观察母体的实质性脏器损伤情况
- 膀胱腹膜反折处血肿
 - 在剖宫产处的浆膜层表面可见低回声血块
 - 位于子宫下段与膀胱壁间
- 子宫内膜炎
 - 最常发生于产后或终止妊娠后
 - 可并发产后发热和盆腔疼痛
 - 子宫内膜可正常或有非特异性表现
 - 内膜可增厚，回声不均匀
 - 子宫腔内可见气体的强回声，但也可能是分娩所致

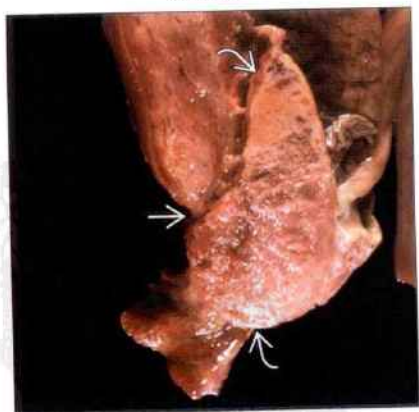
- 由于宫内积脓，可见大量液性无回声
- 产后妊娠物残留是危险因素之一
 - 产后妊娠物残留和子宫内膜炎在超声图像表现上有相似之处
 - 可用多普勒超声对宫内容物的血供情况进行评价
- 正常剖宫产术后瘢痕
 - 子宫肌层内呈三角形或楔形病灶
 - 位于子宫前壁下段
 - 正常情况下瘢痕处可有少量液性回声
 - 剖宫产瘢痕呈囊性征象
 - 可能与剖宫产瘢痕部位妊娠（早期妊娠囊）混淆
 - 多普勒超声观察积液内未见血流

不常见诊断的有用线索

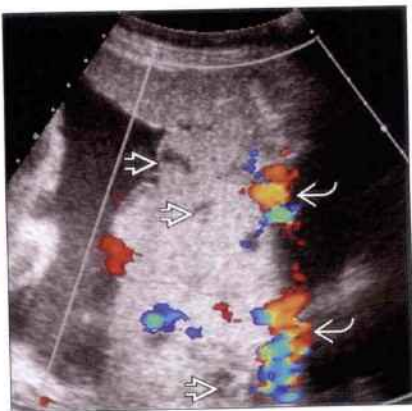
- 子宫破裂，迟发性
 - 产后子宫壁全层撕裂
 - 发生于产后，特别是既往有剖宫产史并经阴道分娩后

- 子宫内膜炎治疗不彻底
- 宫内操作后的慢性损伤
- 子宫肌层的断裂可通过超声、CT 或 MR 检查出来
 - 如果病人出现急性腹痛，那么 CT 检查应为首选手段排除其他急腹症
- 查找腹腔内的游离液体或出血
- 剖宫产瘢痕部位妊娠
 - 可见子宫前壁剖宫产部位偏心的囊性结构
 - 囊性结构和膀胱间无子宫肌层或仅有很薄的子宫肌层
 - 宫腔内未见异常
 - 彩色多普勒超声可见异位孕囊周边滋养细胞层丰富的血流
 - 若未及时处理，子宫破裂或大出血的风险很高
- 剖宫产瘢痕部位子宫内膜异位症
 - 剖宫产部位低回声的均匀肿块
 - 既往有子宫内膜异位症的病史

胎盘植入



胎盘植入



（左图）病理图片为剖宫产并子宫切除术标本，可见胎盘 侵犯既往剖宫产部位的子宫肌层 .

（右图）彩色多普勒子宫矢状断面声像图，显示胎盘后方未见明显肌层回声。本例病人既往有剖宫产史。注意图中的无回声区 和大血管 侵入膀胱壁

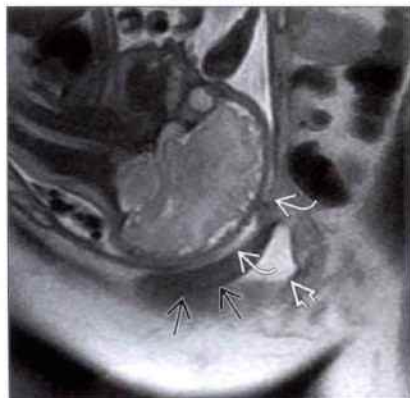
胎盘植入

(左图) MR T₂WI 子宫冠状断面图, 显示部分胎盘植入子宫左侧壁的既往剖宫产部位。此区域未见明显子宫肌层。本例行剖宫产并子宫切除术, 术中病理为胎盘植入。



子宫裂开

(右图) MR T₂WI 冠状图显示 34 孕周胎儿, 可见既往剖宫产部位旁有瘢痕组织。宫体左侧本来已经很薄的子宫肌层消失, 怀疑为子宫窗。膀胱偏于左侧。



子宫裂开

(左图) 子宫裂开患者经阴道子宫矢状断面声像图。显示子宫下段前壁肌层很薄或消失, 测量标尺所示为宫颈。



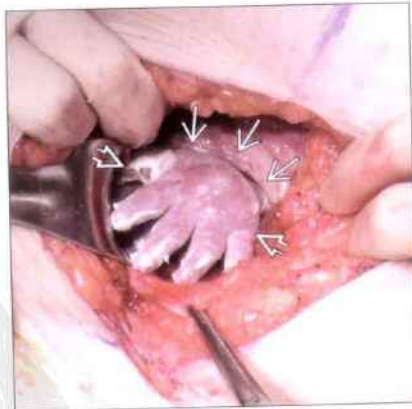
子宫裂开

(右图) 与左图为同一病例。经阴道子宫矢状断面声像图, 显示子宫浆膜层和膀胱黏膜为 2 条线状强回声。宫颈前唇和子宫下段肌层间的连续性中断。测量标尺所示为宫颈管。



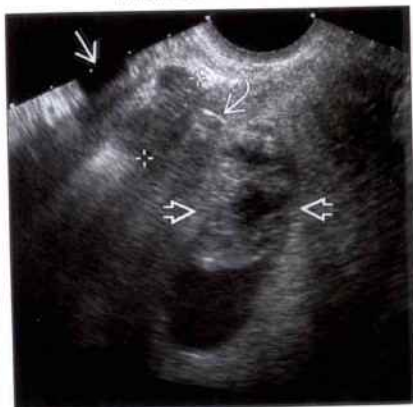
子宫破裂

(左图) 术中照片。显示胎儿手从破裂的剖宫产瘢痕处伸出。本例未行任何的子宫切开操作, 胎儿手自行拨开破裂处伸出。



(右图) 经阴道子宫矢状断面图, 显示剖宫产后宫腔内血块。邻近手术切口部位, 可见一向外突出的血块 (测量标尺所示)。图中可见部分膀胱。

膀胱腹膜反折处血肿



子宫内膜炎



正常剖宫产术后瘢痕



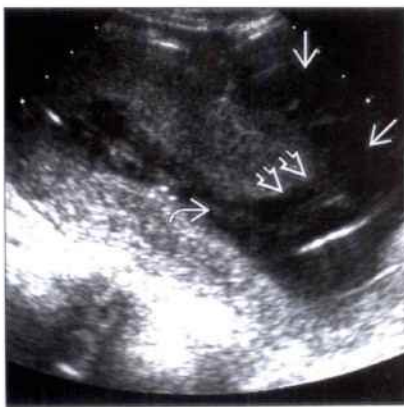
(左图) 子宫内膜炎患者子宫矢状断面超声图像。显示增大的宫腔内充满斑片状不均匀的中强回声 \Rightarrow ，子宫内膜炎可伴发于顺产或剖宫产后

(右图) 典型的剖宫产瘢痕子宫矢状断面声像图。显示宫腔被拉分离 \Rightarrow ，局部肌层变薄 \Rightarrow

正常剖宫产术后瘢痕



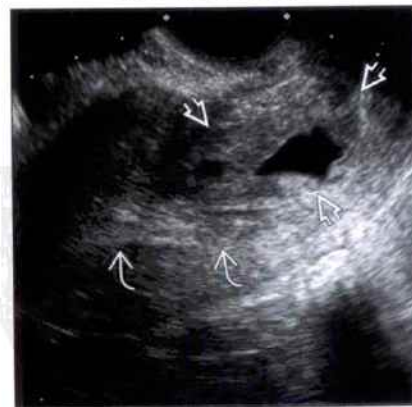
子宫破裂，迟发性



(左图) MR T₁WI 子宫矢状断面图像。显示已愈合的剖宫产手术瘢痕，局部可见少量积液 \Rightarrow ，这在产后检查中偶然可见，并不意味着子宫裂开，注意不要与纳氏囊肿混淆，纳氏囊肿通常发生在宫颈处

(右图) 子宫矢状断面图像显示子宫前壁下段 \Rightarrow 肌层缺失，血块从宫腔内 \Rightarrow 一直延伸至子宫前壁外 \Rightarrow

剖宫产瘢痕部位妊娠



剖宫产瘢痕部位子宫内膜异位症



(左图) 子宫矢状断面超声图像。显示一妊娠囊植入剖宫产瘢痕处 \Rightarrow ，宫腔内可见子宫内蜕膜反应 \Rightarrow

(右图) 经阴道超声子宫横断面图像。显示在剖宫产瘢痕部位可见回声较均匀的低回声肿物(测量标尺所示)。虽然从声像图观察像子宫肌瘤，但本例既往有子宫内膜异位症病史。手术结果证实为术后瘢痕子宫内子宫内膜异位症

鉴别诊断

常见

- 黄体囊肿
- 畸胎瘤
- 黄素囊肿

不常见

- 其他卵巢肿物
 - 子宫腺肌瘤
 - 囊腺瘤
 - 上皮性卵巢癌
 - 性索间质细胞瘤
- 非卵巢附件区肿物
 - 卵巢冠囊肿
 - 带蒂子宫肌瘤
 - 异位妊娠
 - 输卵管积水
 - 脓肿

重要信息

鉴别诊断要点

- 妊娠期间应常规检查附件区
 - 早期妊娠通常采用经阴道超声检查
 - 注意查找卵巢
 - 如果盆腔内未见卵巢，可采用经腹超声检查
 - 卵巢可被大的肿物推移或扭转移位
 - 如果发现肿物，应观察是卵巢肿物还是卵巢旁肿物
- 卵巢肿物
 - 卵巢囊性肿物通常和黄体有关
 - 最常为大小不等的单纯性囊肿
 - 可以是结构较复杂或类实性病变
 - 如果较大，建议密切随访并产后超声检查排除卵巢良性肿瘤
 - 实性肿物最常为畸胎瘤
 - 应该有典型的征象
 - 可见于双侧卵巢
 - 如果卵巢肿物为囊实混合型，可考虑在妊娠期行手术摘除
- 卵巢冠囊肿一般不会随时间发生变化，在孕前的盆腔超声检查中就可存在
- 如果是在右下腹，应注意排除阑尾炎或阑尾脓肿
- 早期妊娠附件肿物
 - 注意排除异位妊娠

◦ 注意排除与体外受精或生殖辅助有关的病变

常见诊断的有用线索

- 黄体囊肿
 - 可以是无回声或出血性改变
 - 通常合并囊肿内出血
 - 可见囊壁呈中强回声，较厚，壁上可见血流信号
 - 可能误认为是异位妊娠囊的蜕膜反应
 - 发生于卵巢的异位妊娠非常罕见
 - 体积随孕期的增加而变小
 - 某些功能性囊肿可持续存在
 - 如果未见恶性征象，可定期随访
 - 产后超声检查排除良性卵巢肿瘤
 - 核对以前超声检查结果，了解是否妊娠前就存在
- 畸胎瘤
 - 在孕期最常偶然发现的卵巢肿物
 - 10% 为双侧性
 - 内可见头发、牙齿、骨性结构，所以其声像图有特征性表现
 - 通常存在壁上结节
 - 角质“结节”呈强回声
 - 有后方声影
 - 如果较大，有卵巢扭转的风险
- 黄素囊肿
 - 双侧卵巢增大，内呈多囊性改变
 - 可见典型的“轮辐”样征象
 - 偶尔可为单侧发生
 - 卵巢对激素水平升高的反应
 - 多胎妊娠
 - 行辅助生殖者
 - 极少数的潜在高水平 β -hCG 的单胎妊娠者
 - 可能为异常妊娠
 - 葡萄胎妊娠：完全性或部分性
 - 水肿：皮肤水肿、腹水、胸腔积液
 - 三倍体：胎儿多发畸形、IUGR
 - 查找过度刺激综合征
 - 母体出现胸腔积液、腹水、少尿
 - 可见于因行体外受精而进行的激素刺激
 - 可发生于未发现宫内妊娠之前

不常见诊断的有用线索

- 子宫腺肌瘤
 - 为均质性低回声
- 囊腺瘤
 - 浆液性：单房性无回声囊性肿物，壁薄

- 黏液性：透声较差而呈低回声，通常呈多房分隔，壁厚
- 上皮性卵巢癌
 - 囊性为主的混合性卵巢肿物
 - 血流较丰富、壁厚、形态欠规则的软组织肿物
 - 查找有无腹水或是其他腹膜浸润征象
- 性索间质细胞瘤
 - 实性均质卵巢肿物
 - 可有激素效应
- 非卵巢附件区肿物
 - 卵巢冠囊肿
 - 位于阔韧带处
 - 大小不随激素水平的变化而变化
 - 探头轻加压可见其与卵巢分开
 - 带蒂子宫肌瘤
 - 为外生性或带蒂，但可见其连于子宫壁某处
 - 如果变性，可为极不均质性肿物

- 异位妊娠
 - 宫外孕囊，可见或不可见卵黄囊、胎芽
 - 可呈液性无回声
 - 如破裂，可只见附件区血肿
- 输卵管积水
 - 扩大的管状结构肿物
 - 可被误认为卵巢肿物，可用经阴道超声检查加以分辨
- 脓肿
 - 继发于输卵管、卵巢的炎症
 - 如在右下腹，可能为阑尾炎穿孔

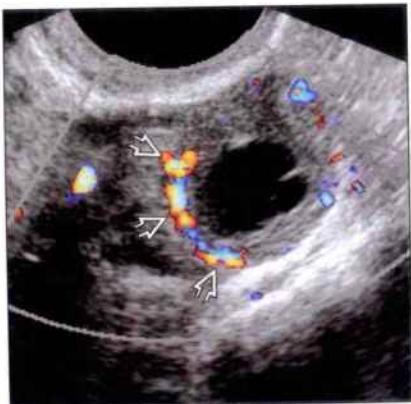
其他重要信息

- 先确认附件区肿物为卵巢或卵巢旁肿物，这样可以缩小鉴别诊断的范围
- 如果病人有接受过激素治疗和（或）体外受精，应考虑可能是异位妊娠

黄体囊肿



黄体囊肿

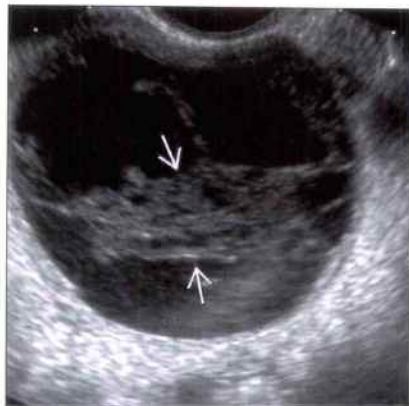


(左图) 经阴道超声图像，显示 28 孕周孕妇右卵巢持续存在的大小约 4.5 cm 的无回声区，确诊为黄体囊肿。由于其具有良性征象，不必急于在孕期手术摘除

(右图) 彩色多普勒超声图像，显示黄体囊肿周边血流相对较丰富，注意不要误认为异位妊娠

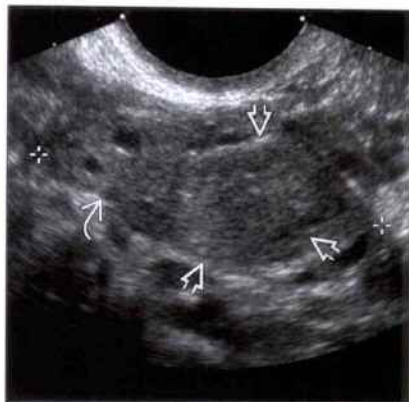
黄体囊肿

(左图) 经阴道超声冠状断面图像, 显示黄体囊肿内较广泛的血块。两周后, 囊肿内变为无回声, 此过程为典型的囊肿内出血分解吸收。



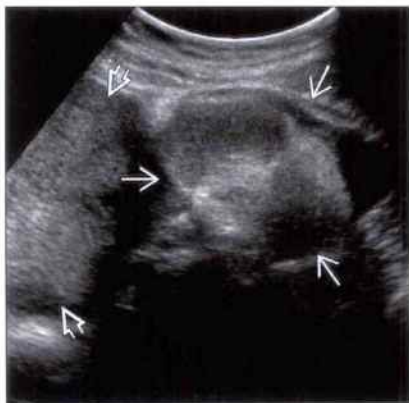
黄体囊肿

(右图) 经阴道超声矢状切面图像, 显示右卵巢(测量标尺所示)内肿物出血, 呈类实性回声, 仍可见剩余正常卵巢组织。本例为黄体囊肿出血, 随后自行分解吸收。



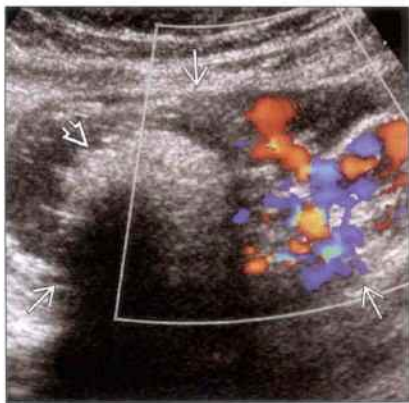
畸胎瘤

(左图) 左附件区横切面声像图, 显示邻近子宫的不均匀性的囊实性肿物及胎粪。



畸胎瘤

(右图) 彩色多普勒声像图显示中孕期偶然发现的成熟畸胎瘤, 瘤体大小约 8 cm, 可见强回声“结节”, 后伴声影。在中孕期检查中, 良性畸胎瘤是最常见的卵巢肿瘤。



黄素囊肿

(左图) 经腹横切面声像图显示胎盘增厚, 内可见多发大小不一的囊性无回声。本例胎儿还有 TUGR 和多发畸形。



黄素囊肿

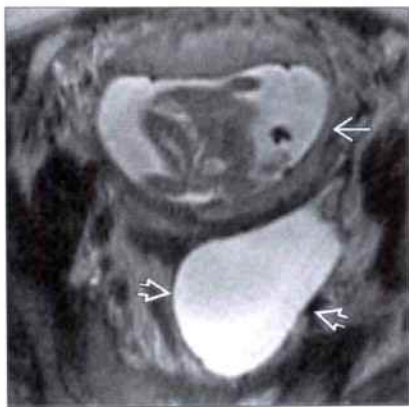
(右图) 与左图为同一病例。声像图显示右卵巢增大并黄素囊肿。这些发现与胎儿三倍体有关。



子宫腺肌瘤



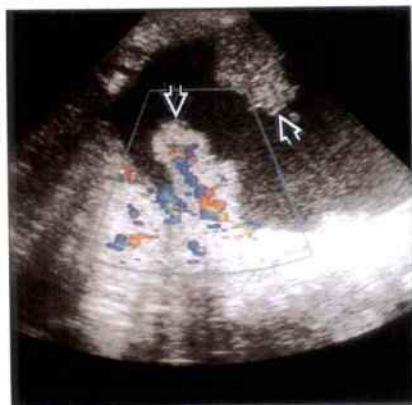
囊腺瘤



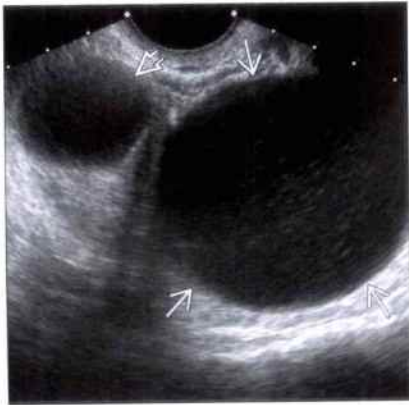
(左图) 子宫矢状切面超声图像显示一低至无回声肿物 **➡**，为典型的子宫腺肌瘤。本例在妊娠期同肿物大小无明显变化，可择期处理

(右图) MR T₂WI 图像显示子宫 **➡** 后左卵巢单发囊性肿物 **➡**，内未见分隔或乳头状突起。本例在剖宫产手术中证实为黏液性囊腺瘤

上皮性卵巢癌



卵巢冠囊肿



(左图) 彩色多普勒声像图显示早期妊娠偶然发现的右卵巢囊性肿物，内可见乳头状突起，血流丰富 **➡**。本例经病理检查证实为浆液性囊腺癌 1 期。所以在每次产前检查时，都应注意查找并观察卵巢情况

(右图) 经阴道超声图像显示正常右侧卵巢内黄体囊肿 **➡**，其旁可见一大的卵巢冠囊肿 **➡**

异位妊娠



输卵管积水



(左图) 盆部矢状斜切面声像图显示正常右侧卵巢 **➡**，内可见小的滤泡，其旁为一不均匀性肿物 **➡**，经手术治疗证实为异位妊娠破裂

(右图) 盆部矢状切面超声图像显示右附件区一囊性管状结构 **➡**，内可见皱褶，符合慢性输卵管积水表现。本例易与卵巢多房囊性肿物相混淆

鉴别诊断

常见

- 正常纤维腺体组织
- 纤维腺瘤
- 单纯性囊肿
- 复合囊肿

不常见

- 乳腺癌
- 泌乳性腺瘤
- 脓肿
- 叶状瘤

重要信息

鉴别诊断要点

- 妊娠期间乳腺可触及肿块应行超声检查
- 区分囊性或实性
 - 单纯性或混合性回声的囊性肿物（都为良性）
 - 混合性回声的囊性肿物可能为乳腺囊肿
 - 如为实性肿物，则应仔细鉴别
 - 如果观察为良性征象，对于年轻病人应该随访，因为良性病变在妊娠期间可能生长变大
 - 如果怀疑为恶性，应行钼靶检查和超声引导穿刺活检病理检查
- 如果超声检查未发现异常，临床也应随访观察

常见诊断的有用线索

- 正常纤维腺体组织
 - 实质回声稍增强
 - 钼靶检查通常为高密度影，这是由于激素刺激腺体组织并分泌乳汁引起的
- 纤维腺瘤
 - 为各年龄段最常见的乳腺肿物
 - 20 - 30 岁为高发期
 - 妊娠期间可明显增大
 - 多数可在产后或绝经后退化
 - 为均质性局限性肿物，随乳腺组织的生长而生长
 - 肿物宽径大于深度
 - 与脂肪组织回声相近或稍低
 - 声像特征
 - 可有后方声影、后方回声增强或无明显特征
 - 如果纤维腺瘤内组织结构较复杂，可见回声增强，内部粗点状钙化等
 - 不典型的纤维腺瘤，外形可不规则或呈分叶状

- 如果特征不典型，不管年龄大小，均应穿刺活检病理学检查

• 单纯性囊肿

- 经常急性起病，为可触及疼痛性肿物
- 局限性无回声肿物
 - 外形规则，壁光滑，未见实性成分
 - 后方回声增强
 - 内可见薄壁分隔，但隔上无血流

• 复合囊肿

- 内部呈低回声
 - 内含有蛋白成分、细胞碎屑、胆固醇结晶等
 - 实时观察可见内容物漂浮
 - 如在哺乳期，可能为乳腺囊肿（囊肿内充满乳汁）
- 可出现沉淀分层
- 彩色或能量多普勒超声检查可见囊肿内小碎屑漂动
- 为良性征象，一般不用手术摘除或进行穿刺抽取，除非病人症状严重或自己要求
 - 因为其内液体较黏稠，如穿刺抽液应用 18 G 穿刺针

不常见诊断的有用线索

• 乳腺癌

- 约 3% 乳腺癌发生在妊娠期间或哺乳期
 - 乳腺癌如果发生在妊娠期间或产后 1 年以内，可认为是妊娠相关性的
- 可触及肿物，呈低回声，形态不规则，妊娠期间可无明显特异性表现
 - 可见后方声影和声晕
- 如果有怀疑，应进行活检病理检查
 - 乳腺癌可发生于任何年龄段
- 妊娠期间发现时通常已为较晚期
 - 可能因为乳腺检查较麻烦，患者年轻而被忽视，妊娠期间由于机体环境变化而使肿物生长较快
- 妊娠期间也应积极治疗
 - 包括手术和化疗
 - 对于中晚期妊娠的胎儿未发现明显的风险
 - 通常情况下应延迟放疗
- 大部分报道称产后与非妊娠期间的病人相同
 - 如果病人年龄和诊断分级相同
 - 一些研究表明妊娠期间的晚期病例预后较差
- 如进行化疗，可能导致绝经期提前

• 泌乳性腺瘤

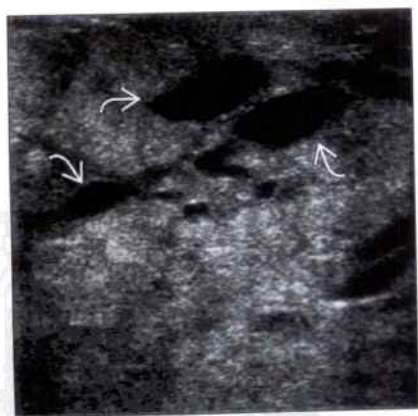
- 超声检查很难与纤维腺瘤相鉴别
 - 病理可见大量增生性改变，但无不典型增生
 - 与妊娠相关的分泌性改变
- 发生于妊娠期间或哺乳期
 - 妊娠期间比哺乳期更常见
- 脓肿
 - 一般有感染的临床病史
 - 经常可见皮肤红肿
 - 超声检查可见局限性的混合回声积液
 - 可见形态不规则及周边声晕
 - 有时与乳腺肿瘤难鉴别，需结合临床病史
 - 超声引导下穿刺引流有助于消炎
 - 治疗过程中可能需要重复冲洗、引流
- 叶状瘤

- 实性、非均质性、局限性的分叶状肿物
 - 内可见小的囊性结构
 - 后方回声增强
- 与纤维腺瘤和乳腺癌无特异性的区分征象
- 性质可能为良性、恶性或交界性

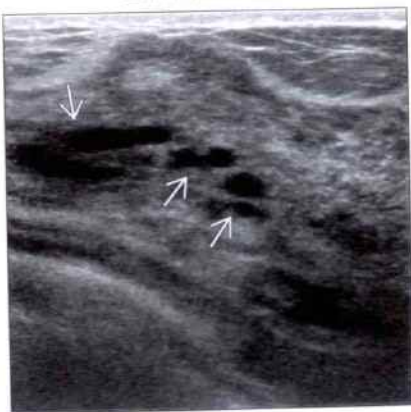
其他重要信息

- 即使超声和钼靶检查正常，但临床上有怀疑，也应行细针抽吸活检
- 如果需送病理检查，应告知病理医师该病人为妊娠期间或哺乳期间，以免导致病理误读
- 妊娠期间和哺乳期间都可安全进行组织学活检
 - 极少有发生乳腺导管瘘的报道
 - 如发生乳腺导管瘘仍可按预期方案治疗

正常纤维腺体组织



正常纤维腺体组织

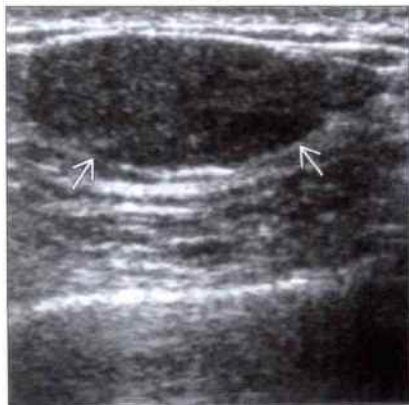


(左图) 声像图显示晚期妊娠乳晕部位乳腺组织轻度导管扩张 \Rightarrow 和弥漫性回声增强，符合妊娠期/哺乳期改变

(右图) 一产后哺乳期病人的声像图。显示乳腺回声增强，近腋窝处可见局部导管扩张 \Rightarrow ，本例有导管阻塞的症状。体检时可触及痛性肿块

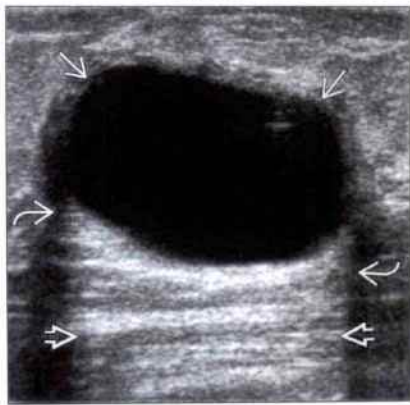
纤维腺瘤

(左图) 超声显示局限性椭圆形实性低回声, 略呈分叶状, 肿物沿乳腺组织长径平行生长, 后方未见明显声影。病人要求活检, 病理结果为纤维腺瘤



单纯性囊肿

(右图) 超声显示局限性椭圆形无回声, 为单纯性囊肿, 体查时此处可触及一肿物。本例可见侧方声影和后方回声增强等良性征象



复合囊肿

(左图) 超声显示囊肿内可见分层, 内可见一强回声钙化。注意低回声区的边界很锐利, 说明其内没有遮盖的肿物



(右图) 彩色多普勒超声图像显示分层处未见血流, 尽管其内回声较杂乱, 但本例为良性病变



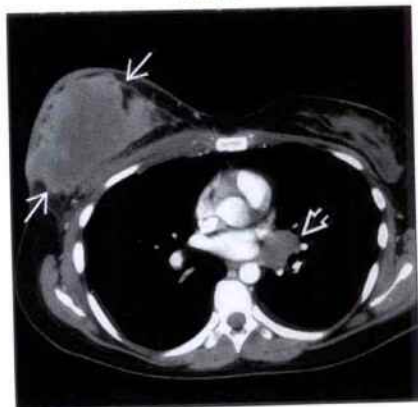
乳腺癌

(左图) 超声图像显示 3cm 大小可触及的肿块, 呈低回声, 边界不清。本例为 27 岁孕妇, 孕 35 周 (病理检查结果为高分化侵袭性导管癌), 最后在 37 孕周成功分娩出一健康胎儿



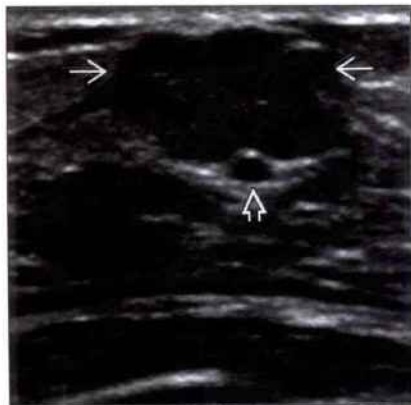
乳腺癌

(右图) 与左图为一例。CECT 横切面图, 显示尽管已行化疗处理, 但 4 个月复查可见肿瘤快速增大, 同时可见肿大的胸门淋巴结。该患者确诊后 7 个月死于全身广泛转移

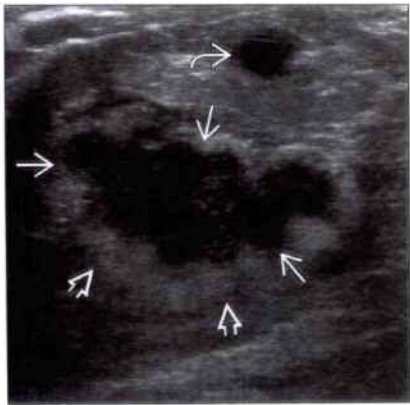


妊娠期乳腺肿物

泌乳性腺瘤



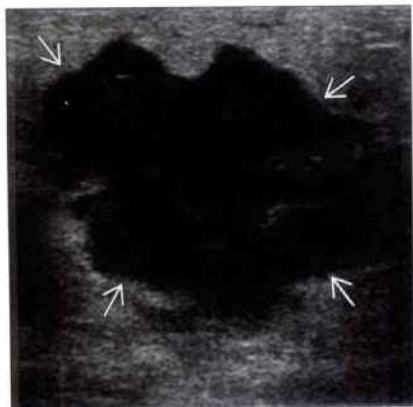
脓肿



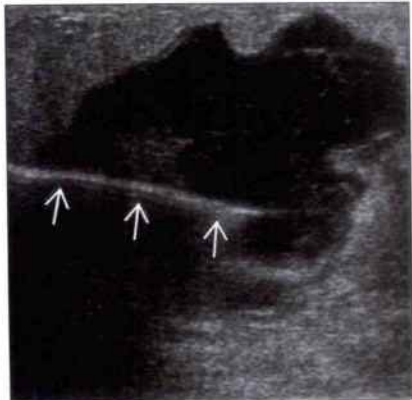
(左图) 超声检查哺乳期病人, 发现乳腺一分叶状肿物 \rightarrow 邻近血管 \blackrightarrow , 经病理检查确诊为泌乳性腺瘤

(右图) 新发现肿块的超声图像。显示边界不规则肿物 \blackrightarrow , 无明显触痛, 周边回声增强 \blackrightarrow , 其旁同时发现一单纯性囊肿 \blackrightarrow 。本例病人对乳腺炎治疗药物有所反应。通过穿刺引流治疗后影像学复查脓肿完全消失

脓肿



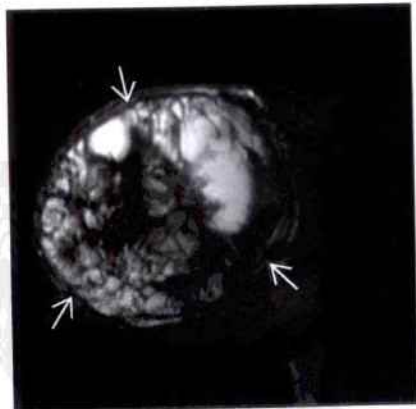
脓肿



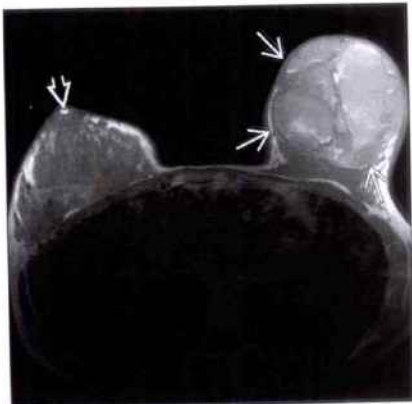
(左图) 产后3周哺乳期病人的乳腺超声图像, 显示在皮肤红肿并可触及肿物处见一液性病变 \blackrightarrow , 内回声较杂乱。其周边乳腺组织回声符合哺乳期的改变

(右图) 在超声引导下对脓肿进行穿刺引流, 内可见穿刺针 \blackrightarrow 。尽管已静脉推注抗生素, 但还是进行了两次以上的穿刺引流脓肿才完全消失。在外科治疗中, 为减少乳腺的损伤, 首选重复引流

叶状瘤



叶状瘤



(左图) MR T₂WI 乳腺矢状切面图显示一非均质性肿物 \blackrightarrow , 几乎完全取代了正常组织。本例为一刚分娩后的病人, 这一肿物在妊娠时就存在, 并在妊娠期间快速生长

(右图) MR T₂WI 横断面图显示左侧乳腺(包含肿物) \blackrightarrow 较正常右侧乳腺 \blackrightarrow 大。临床体检时最初考虑为双侧乳腺不对称性增生, 肿物切除后病理检查证实为叶状瘤

第 14 章

产后并发症

产后出血

14-2

产后疼痛 / 发热

14-6



鉴别诊断

常见

- 子宫收缩乏力
- 宫内血凝块
- 妊娠物残留

不常见

- 胎盘植入
- 子宫裂开 / 破裂
- 子宫内膜炎

罕见 (但重要)

- 妊娠滋养细胞疾病

重要信息

鉴别诊断要点

- 原发性产后出血 (PPH): 定义为产后 24 小时之内发生的出血, 且出血量大于 500 ml。
 - 外阴或阴道撕裂: 由临床处理, 且不需影像学检查
 - 通过产后检查娩出的胎盘所诊断的胎盘残留
 - 可采取徒手剥离或立即清宫解决, 影像检查在诊断中意义不大
- 继发 PPH: 定义为自产后 24 小时至产后 6 周之间发生的异常产道出血
- 发病的高危因素
 - 本次妊娠产前出血
 - 胎盘前置 (15 倍风险)
 - 多次妊娠 (5 倍风险)
 - 先兆子痫
 - 剖宫产 (紧急剖宫产为 9 倍风险, 选择性剖宫产为 3 倍风险)
- 需要手术干预的病例与其他病例的鉴别非常重要
 - 大部分妊娠物残留 (RPOC) 病例需要刮宫 (D & G) 处理
 - 宫内血凝块, 无妊娠物残留同时存在时, 可保守治疗
 - 子宫内膜炎可能需要住院并静脉用抗生素
 - 妊娠滋养细胞疾病 (GTD) 需要刮宫, 并用或不用化疗、放疗
- 牢记产褥期宫腔内可能存在一些积血和空气是正常现象
 - 一项研究表明, 健康妇女中约 21% 在经过不复杂的自然阴道生产产后 3 周内宫腔内可见气体存在

- 另一项研究表明, 健康且要求绝育的妇女中的 64% 在产后 24 小时行 CT 检查时可发现宫腔内积血

- 子宫缩复变回至正常大小需 6 ~ 8 周时间

常见诊断的有用线索

- 子宫收缩乏力
 - 胎盘排出后子宫不收缩
 - 产后立即需要处理, 如子宫按摩、运用催产素或其他缩宫药物
 - 为控制出血可能需要进行紧急子宫切除术
 - 一般不需要做影像检查
 - 多产妇及因多次妊娠或羊水过多等引起子宫肌过度伸展者, 其宫缩乏力的危险性增高
- 宫内血凝块
 - 超声显示宫腔内低回声物
 - 宫腔内容物无血流灌注
- 妊娠物残留
 - 宫腔内块状物
 - 高回声物较低回声物更疑似宫内残留物
 - 运用彩色多普勒超声查找来自子宫肌层的滋养血管
 - 伴有滋养血管的高回声物高度提示妊娠物残留可能, 但无血供时并不能排除该诊断

不常见诊断的有用线索

- 胎盘植入
 - 胎盘组织异常突破子宫的内膜线进入子宫肌层
 - 产后胎盘不能剥离, 伴有潜在的致命性的出血危险
 - 如在产程开始前已确立 (胎盘植入的) 诊断, 应在拥有新生儿深度监护中心的三级医院计划生产, 通知有关专科手术医生到场, 并备好输血
 - 与胎盘前置和前次剖宫产密切相关
 - 为做到及时诊断, 需保持高度怀疑并寻找 (可能的表现)
 - 胎盘下的低回声带不显示
 - 胎盘间隙异常表现: “瑞士奶酪”样胎盘或“漩涡”状血管
 - 膀胱黏膜的明亮的反射线中断
 - 膀胱壁见粗大血管或结节状回声
- 子宫裂开 / 破裂
 - 裂开或破裂大多发生于剖宫产子宫切口部位
 - 大多发生于生产过程中

- 因母亲并发症或潜在的胎儿死亡的高风险而应实施急诊手术
- 很少完成影像检查
- 迟发的破裂表现有疼痛、阴道出血
 - 查找子宫肌层的缺口
 - 缺口处常见有凝血块，并与宫腔积液延续
- 子宫内膜炎
 - 临床诊断一般需结合发热、盆腔痛、白细胞计数升高，以及原发产后出血病例的子宫触痛、肿大
 - 子宫内膜炎的影像表现无特异性，与正常产后或妊娠物残留的部分病例相似
 - 子宫通常增大
 - 多普勒血流特征为血流量增加，但并不是所有病例均有此种表现（如血流缺失亦不能排除子宫内膜炎）
 - 宫腔内见混合回声的物质（可能同时存在妊娠物残留）
 - 宫腔因气体存在而呈强回声
 - 影像表现可无异常，但临床仍可诊断子宫内膜炎

- 剖宫产病例中较经阴道产者更多见
- 可能并发卵巢静脉栓塞

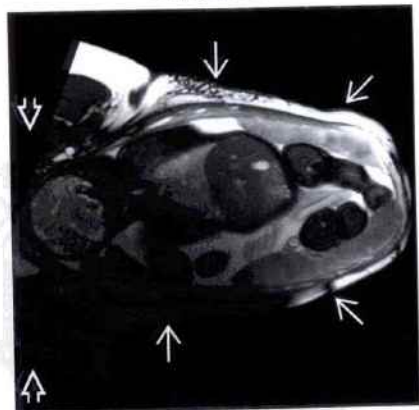
罕见诊断的有用线索

- 妊娠滋养细胞疾病
 - 可发生于自然流产后、异位妊娠，或较少见于正常妊娠后
 - 绒毛膜癌
 - 大多发生于葡萄胎妊娠以后
 - 子宫的表现差异很大，从无异常至多房性、多血管性块物不一
 - 子宫内肿块的大小与有无转移无关
 - 因 hCG 升高而出现卵巢黄素囊肿
 - 可能在产后表现为急性呼吸道或神经系统症状
 - 应做胸部 X 线摄片以诊断有无肺转移
 - 疑腹腔内转移者 CT 为更好的诊断方法
 - 疑颅脑转移者应行 MR 或 CT

其他重要信息

- 未能得到诊断的恶病质有可能表现为原因不明的原发性产后出血

子宫收缩乏力



宫内血凝块



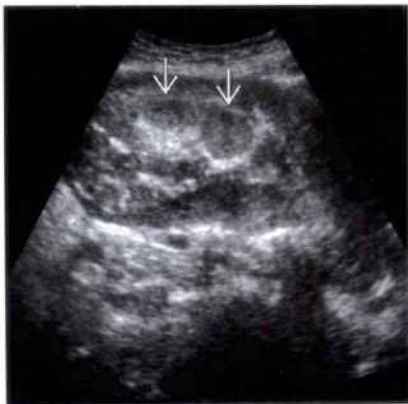
（左图）磁共振斜横切面 T₂WI 期图像，显示一双胞胎病例子宫显著膨大（母亲侧部），其中一胎有畸形（图中未显示）。子宫过度膨大是子宫收缩乏力的危险因素

（右图）经阴道超声矢状切面图，显示宫颈因低回声的凝血块和一些活动性出血而膨大。凝血块被徒手剥除，然后通过置入尿管后予以气囊充气压迫而得到止血。

妊娠物残留

妊娠物残留

(左图) 原发性产后出血病例的子宫矢状切面超声, 显示完整的胎盘母体面绒毛小叶

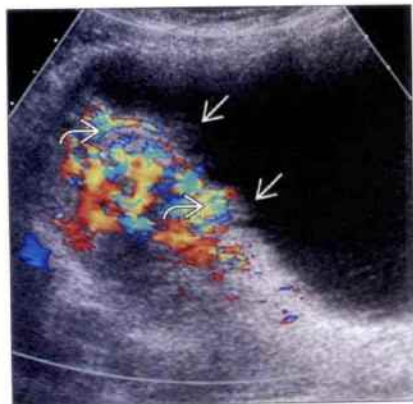


(右图) 与左图为同一病例。磁共振T₂WI期矢状切面图, 确定子宫增大达到脐部水平(相当于妊娠20周大小), 内有大量的胎盘组织。对比增强造影显示无肌层浸润证据。最后诊断为妊娠物残留, 为大部分胎盘组织残留

胎盘植入

胎盘植入

(左图) 横切面声像图显示漩涡状血管和多处胎盘组织侵入至子宫肌层。应仔细检查所有胎盘植入高危的病例, 以免出现潜在的、致命的、不能控制的急性原发性产后出血

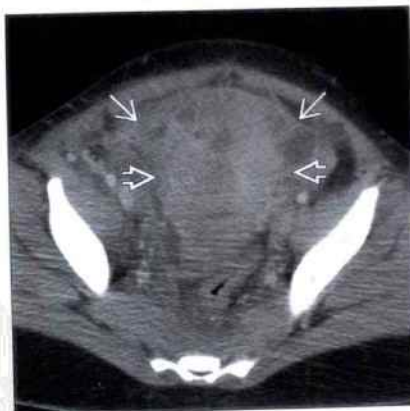


(右图) 矢状切面彩色多普勒超声, 显示胎盘血管侵入结节状的膀胱壁。该患者在行剖宫产术的同时需行部分膀胱切除术

子宫裂开/破裂

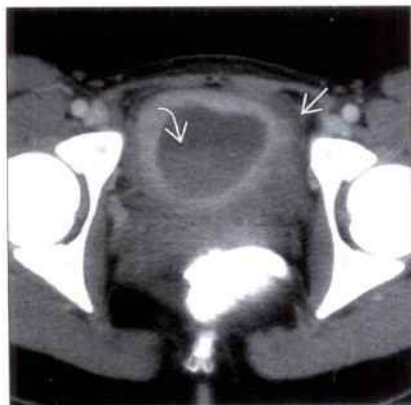
子宫裂开/破裂

(左图) 横切面增强CT图显示边缘不规则的子宫周围包绕局限性的积液, 子宫已坏死、破裂, 并被脓液包围。患者有疼痛、发热和阴道出血, 以及迅速发展的脓毒症休克



(右图) 矢状切面彩色多普勒超声图, 显示迟发的破裂在子宫剖宫产切口部位形成缺口, 注意血凝块向前突入子宫缺口处。此病例表现为疼痛与迟发的原发性产后出血

子宫内膜炎



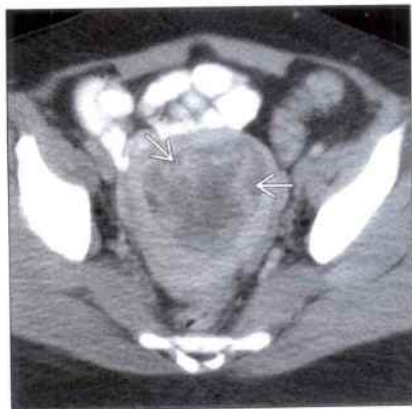
子宫内膜炎



(左图) 增强 CT 横切面。显示子宫积液伴宫腔增大, 并存在液-液分层征 \Rightarrow 。宫旁脂肪组织内可见炎症性改变 \Rightarrow 。

(右图) 另一子宫积液病例经阴道超声图, 显示子宫腔增大, 内部充满高回声的碎屑 \Rightarrow 和明亮的高回声的气泡 \Rightarrow 。两患者除有原发性产后出血, 同时均表现为发热、疼痛, 白细胞计数升高。

妊娠滋养细胞疾病



妊娠滋养细胞疾病



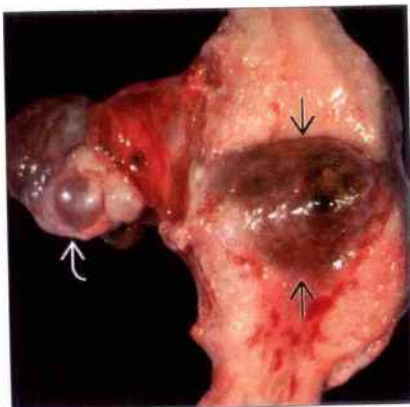
(左图) 增强 CT 横切面显示子宫内回声增强的肿块 \Rightarrow 。没有子宫肌层侵入或远处转移。其他影像检查发现双卵巢黄素囊肿。

(右图) 另一绒毛膜癌病例的磁共振 T₁WI 横切面图, 显示子宫内小型肿块 \Rightarrow 。所有产后或流产后表现为持续流血的病例均应进行血 β -hCG 检测, 以排除妊娠滋养细胞疾病。

妊娠滋养细胞疾病



妊娠滋养细胞疾病



(左图) 一例原发性产后出血, 且有 β -hCG 升高患者的磁共振 T₁WI 期矢状切面图。显示一混合性密度的团块 \Rightarrow 侵入子宫肌层。宫底部浆膜层 \Rightarrow 仍完整。双卵巢黄素囊肿存在, 胸部放射片显示肺部多个转移灶。

(右图) 与左图为同一病例。大体病理标本, 显示子宫内的绒毛膜癌 \Rightarrow 和一个增大的内有多房性黄素囊肿的卵巢 \Rightarrow 。

鉴别诊断

常见

- 子宫内膜炎
- 膀胱腹膜反折处血肿

不常见

- 附件肿块扭转
- 卵巢静脉栓塞
- 子宫破裂

重要信息

鉴别诊断要点

- 产褥期发热定义为产后 14 天内体温 $\geq 38^{\circ}\text{C}$
- 要区分与妊娠有关的发热和其他原因导致的发热
 - 检查阴道出血、分泌物
 - 询问阴道产还是剖宫产的病史
 - 前次剖宫产史
- 术后人群发生肺炎、静脉栓塞性疾病、尿道感染的风险较高

常见诊断的有用线索

- 子宫内膜炎
 - 混合性点状回声散在分布于宫腔内
 - 点状强回声伴后方声影提示宫腔内存在气体
 - 妊娠物残留或剖宫产时感染风险增加

膀胱腹膜反折处血肿

- 发生于剖宫产后
- 典型者位于子宫下段和膀胱壁之间

不常见诊断的有用线索

- 附件肿块扭转
 - 产后因卵巢下降回到盆腔内而风险增加
 - 卵巢增大，间质水肿，周边见卵泡
 - 运用多普勒评估血流状态：静脉血流栓塞先于动脉血流栓塞
- 卵巢静脉栓塞
 - 超声诊断较困难，但增强 CT 有典型变化
 - 卵巢静脉肿胀，周围被炎症包裹
 - 典型者在右侧自盆腔蔓延至下腔静脉，在左侧自盆腔蔓延至肾静脉
 - 炎症可累及周围肠管，此时需与阑尾炎或其他肠道病变相鉴别
- 子宫破裂
 - 一般发生于产程中，也有迟发者
 - 病史中有前次剖宫产或子宫手术史
 - 子宫前壁破裂部位节段性血肿，伴或不伴腹腔内积液

其他重要信息

- 产妇应将增强 CT 后 24 小时内的母乳吸出并丢弃，因此时有碘排泄至母乳中

子宫内膜炎

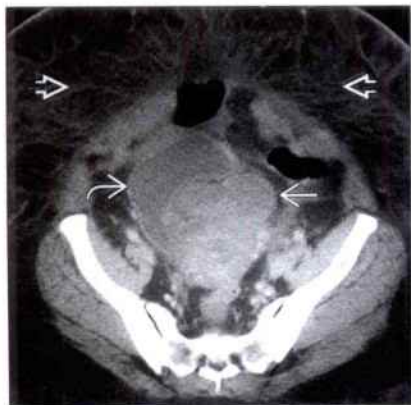
子宫内膜炎

(左图) 一剖宫产后有发热和疼痛的患者。矢状切面超声。显示前壁肌层点状回声 \rightarrow ，子宫 \rightarrow 和膀胱 \rightarrow 之间有一不均匀回声区

(右图) 剖宫产后患有子宫内膜炎患者的矢状切面彩色多普勒超声图像。显示子宫前壁肌层血流丰富 \rightarrow ，且有液体流入子宫剖宫产切口部位 \rightarrow



膀胱腹膜反折处水肿



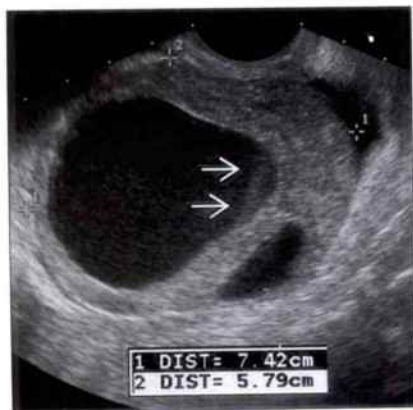
膀胱腹膜反折处水肿



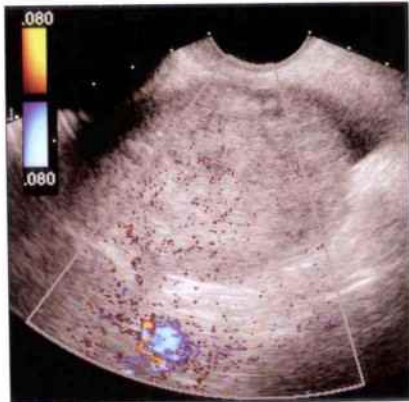
(左图) 增强 CT 横断面显示软组织水肿 \rightarrow ，膀胱 \rightarrow 后方有局限性积液 \rightarrow

(右图) 与左图为同一病例。对比增强 CT 矢状面重建图，显示局限性积液 \rightarrow 位于膀胱腹膜反折处，是发生水肿的典型部位。该患者病态的肥胖，使手术的技术难度增加。肥胖病例中并发症的发生率升高

附件肿块扭转



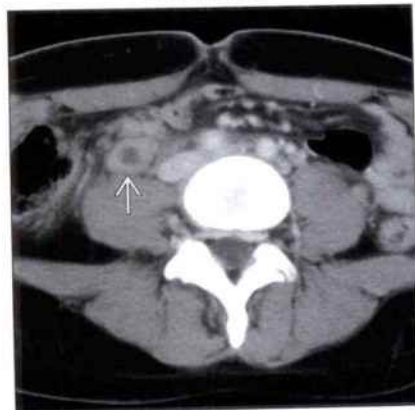
附件肿块扭转



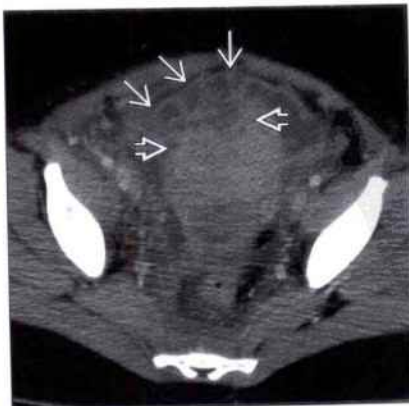
(左图) 经阴道超声显示一增大的卵巢(测量键)，内部见一囊肿，且囊腔内见液-液分层征 \rightarrow 。患者产后数小时即发生了急性腹痛

(右图) 与左图为同一病例。彩色多普勒超声显示水肿的卵巢实质内部无血流，与扭转符合。诊断经手术证实

卵巢静脉栓塞



子宫破裂



(左图) 增强 CT。显示血管壁 \rightarrow 增厚、增强，管腔内有低密度凝血块。重要的是要追踪此管状结构的走向以确定其是否为卵巢静脉，并评估凝血块是否蔓延至下腔静脉内

(右图) 一例经阴道产后发生败血症休克而转诊来的患者。增强 CT 显示子宫前壁肌层 \rightarrow 断裂，以及多处呈边缘增强的积液 \rightarrow 。子宫已坏死并破裂，腹腔内有近 1000 ml 脓液



索引

13 三体

- 面中部异常 3: 12, 14
- 耳部畸形 3: 22
- 肾回声增强 6: 50, 51
- 面裂 3: 2-3, 5
- 颈项透明层增厚 1: 20, 22, 24
- 胎儿宫内发育迟缓 11: 2-3, 6
- 轻度脑室扩张 2: 7, 9
- 多指(趾)畸形 7: 36, 37, 40

18 三体

- 胎儿姿势/活动异常 7: 2, 4
- 足部异常 7: 31
- 耳部畸形 3: 22
- 面裂 3: 2, 4
- 指(趾)异常 7: 39
- 颈项透明层增厚 1: 20, 22, 24
- 胎儿宫内发育迟缓 11: 2, 6
- 小下颌畸形 3: 6, 8
- 轻度脑室扩张 2: 7, 9
- 桡侧列畸形 7: 26, 28

21 三体 (唐氏综合征)

- 足部异常 7: 31
- 面中部异常 3: 12, 14
- 耳部畸形 3: 22
- 肠管回声增强 6: 10
- 肝大 6: 29
- 水肿 11: 10, 14
- 颈项透明层增厚 1: 20, 21, 24
- 巨舌症 3: 24, 25
- 轻度肾盂扩张 6: 40, 41
- 轻度脑室扩张 2: 6, 7
- 轻度的股骨/肱骨短小 7: 8, 10
- 腹部实性包块 6: 38, 39

B

Beckwith-Wiedemann 综合征

- 肝大 6: 28-29, 30
- 腹围增大 6: 22, 24
- 大头畸形 2: 46, 49
- 巨大胎儿 11: 8, 9
- 肾增大 6: 47, 49
- 巨舌症 3: 24, 25

白血病

- 胎儿贫血 11: 17, 19
- 肝大 6: 29

鼻骨

- 妊娠第一阶段胎儿畸形, 鼻骨缺如 1: 28
- 鼻骨缺如/短小, 面中部发育不良 3: 12, 13

丙戊酸盐综合征

- 面裂 3: 3
- 桡侧列畸形 7: 26, 29
- 小头畸形 2: 43, 45

并指(趾)畸形 7: 42-43

- 鉴别诊断 7: 42
- 家族性 7: 36, 42
- 足趾 7: 30, 35

C

Cantrell 五联征、腹壁缺损 6: 3, 5

Chiari 畸形 III 型

- 脊柱异常 2: 75, 77
- 脊柱肿块 2: 65, 67

Chiari 畸形 II 型

- 小脑异常 2: 60, 61-62
- 透明隔腔缺如 2: 2, 4
- 轻度脑室扩张 2: 6-7, 8
- 脑积水 2: 10, 11-12
- 大头畸形 2: 47, 49

Cornelia de Lange 综合征

- 面中部异常 3: 13

小头畸形 2: 43, 45
 小下颌畸形 3: 6, 10-11
 桡侧列畸形 7: 27, 29
 “草莓”头 2: 36, 38
 产后出血 14: 2-5
 产后疼痛 / 发热 14: 6-7
 肠管
 肠管闭锁, 腹腔囊性包块 6: 32, 34
 小肠, 腹围增大 6: 22, 24
 肠管扩张 6: 12-15
 肠管回声增强 6: 10-11
 肠梗阻
 腹围增大 6: 22, 24
 羊水过多 10: 6, 8
 肠穿孔, 腹水 6: 16, 17
 肠管回声增强 6: 10-11
 肠管扩张 6: 12-15
 肠扭转
 肠管扩张 6: 13, 15
 腹围增大 6: 22, 24
 肠缺血, 肠管回声增强 6: 10, 11
 小肠复囊畸形, 腹腔囊性包块 6: 32, 35
 常染色体隐性遗传多囊性肾病
 膀胱缺失 / 小膀胱 6: 58-59, 60
 肾回声增强 6: 50
 腹围增大 6: 22, 25
 羊水过少 10: 2-3, 5
 肾增大 6: 46, 48
 胸廓狭小 4: 14, 15
 成角骨骼 7: 18-23
 出血
 肾上腺出血, 肾上腺肿物 6: 62, 63
 产前出血 13: 6-9
 颅内的
 脑实质异常 2: 28, 30
 脑积水 2: 10-11, 13
 颅内占位 2: 52, 53-54
 围妊娠期
 子宫内妊娠出血 1: 2, 4
 母体血清 AFP 升高 13: 15, 17
 妊娠第一阶段胎膜异常 1: 31, 33
 产后出血 14: 2-5
 子宫内妊娠出血, 妊娠第一阶段 1: 2, 4
 未见到宫内孕囊的出血 1: 8-11
 出血性囊肿, 妊娠第一阶段盆腔疼痛 1: 34, 35
 垂耳 3: 22, 23

唇裂 / 腭裂

面中部异常 3: 12-13, 14
 面裂 3: 2, 4
 面部肿块 3: 26
 小胃 / 胃缺如 6: 7, 9

D

丹迪 - 沃克畸形

特征

小脑异常 2: 60, 62
 水脑 2: 14, 17
 脑积水 2: 10, 12
 颅内囊肿: 正中 2: 18, 20
 颅后窝池囊肿 / 积液 2: 56

变异体

小脑异常 2: 60, 62
 颅内囊肿: 正中 2: 18, 21
 颅后窝池囊肿 / 积液 2: 58

大动脉错位, 流出道异常 5: 20, 23

单纯囊肿, 囊性肾 6: 52, 53

单绒毛膜单羊膜囊双胎 8: 2, 4

单绒毛膜双羊膜囊双胎, 羊水平线状回声 10: 12, 14

低磷酸酯酶症

异常骨化 7: 24, 25
 成角骨骼 7: 19, 23
 严重的肢体短缩 7: 12, 17

低位耳 3: 22

骶尾部畸胎瘤

心脏扩大 5: 13, 15
 脊柱肿块 2: 64, 66

第六脑室 2: 18, 19

动静脉瘘

颅内囊肿: 侧面的 2: 24-25, 27
 颅内囊肿: 正中 2: 19, 23
 颅后窝池囊肿 / 积液 2: 57, 59

独眼畸形, 面部肿块 3: 27

短肋 - 多指 (趾) 畸形 7: 40

胸廓狭小 4: 15, 19

短头畸形, 颅盖骨异常 2: 36, 38

短肢畸形 7: 13, 17

多囊性肾发育不良

双侧的

膀胱缺失 / 小膀胱 6: 58, 60
 胸廓狭小 4: 14, 16
 腹腔囊性包块 6: 32, 33
 囊性肾 6: 52

腹围增大 6: 22-23, 25
 羊水过少 10: 2, 4
 肾增大 6: 46, 47-48

多胎妊娠
 β -hCG 异常 13: 18, 19-20
 羊水分布不均 8: 10-13
 联体双胎 8: 20
 双胎生长不一致 8: 6-9
 母体血清 AFP 升高 13: 15, 17
 胎膜 8: 2-5
 宫颈短 12: 3, 4
 双胎相关的畸形 8: 14-19
 子宫大小 > 孕龄 13: 4, 5

多指(趾)畸形 7: 40-41
 家族性 7: 36, 40
 短-肋多指(趾)畸形 7: 40

E

Ebstein 畸形
 房室不对称 5: 8-9, 11
 心脏扩大 5: 12, 13
 耳前副耳, 面部肿块 3: 27, 29
 耳部畸形 3: 22-23

F

法洛四联症
 流出道异常 5: 20, 22
 心脏扩大 5: 12, 14
 房室间隔缺损 5: 17, 19
 肺囊性包块 4: 10-13
 肺实性 / 高回声肿块 4: 6-9
肺动脉瓣
 闭锁
 流出道异常 5: 20, 22
 房室不对称 5: 8, 10
 狭窄, 流出道异常 5: 20, 22
 肺发育不良, 心脏轴异常 5: 3, 7
附件, 包块
 妊娠第一阶段附件区包块 1: 38-41
 妊娠期 13: 26-29
 非卵巢, 妊娠期附件肿物 13: 27
附件扭转
 妊娠第一阶段盆腔疼痛 1: 35, 37
 产后疼痛 / 发热 14: 6, 7
腹腔囊性包块 6: 32-37
腹腔实性包块 6: 38-39

腹股沟疝, 阴囊肿物 6: 66, 67
腹裂
 腹壁缺损 6: 2, 3
 羊水内点状回声 10: 10, 11
 母体血清 AFP 升高 13: 14, 16
 妊娠第一阶段胎儿畸形 1: 25, 28
 胎儿宫内发育迟缓 11: 3, 7
 腹水 6: 16-17

G**钙化**

腹部钙化 6: 18-21
 肝钙化, 6: 18
 颅内钙化灶 2: 50-51
 肝大 6: 28-31
肝肿瘤
 腹围增大 6: 23, 27
 腹腔实性包块 6: 38, 39
 肛门闭锁, 肠管扩张 6: 12, 14-15
 睾丸扭转, 阴囊肿物 6: 66, 67
膈疝, 先天性
 心脏轴异常 5: 2, 3
 肺囊性包块 4: 10, 11-12
 小胃 / 胃缺如 6: 6, 8
 肺实性 / 高回声肿块 4: 6-7, 8
 胸腔积液 4: 3
弓形虫感染
 脑实质异常 2: 28, 30
 颅内钙化灶 2: 50, 51
宫颈
 宫颈弯曲, 宫颈短 12: 2, 4
 宫颈功能不全, 宫颈短 12: 2, 4
 宫颈短 12: 2-5
 宫颈环扎失败, 宫颈短 12: 3, 5
 宫内血凝块, 产后出血 14: 2, 3
共端脑
 透明隔腔缺如 2: 3, 5
 颅内囊肿: 正中 2: 18-19, 23
 骨发育不全症, 异常骨化 7: 24
 骨骼发育不良, 面中部异常 3: 13, 15
 关节错位, 胎儿姿势 / 活动异常 7: 3, 7
 胎儿姿势 / 活动异常 7: 2, 4
 异常骨化 7: 24
 指(趾)异常 7: 36

H

横纹肌瘤, 心脏肿块 5: 26, 27

后尿道瓣膜

肾积水 6: 42, 44

腹围增大 6: 22, 26

大膀胱 6: 56

羊水过少 10: 2-3, 5

黄素囊肿

妊娠期附件肿物 13: 26-28

妊娠第一阶段附件区包块 1: 38, 40

黄体囊肿

妊娠期附件肿物 13: 26, 27, 28

妊娠第一阶段附件区包块 1: 38, 39-40

妊娠第一阶段盆腔疼痛 1: 34, 36

灰质异位, 脑实质异常 2: 28, 31

回肠闭锁

肠管扩张 6: 12, 14

羊水中点状回声 10: 10, 11

J

肌肉骨骼系统

指(趾)异常

胎儿姿势/活动异常 7: 2-7

足部异常 7: 30-35

异常骨化 7: 24-25

成角骨骼 7: 18-23

轻度的股骨/肱骨短小 7: 8-11

多指(趾)畸形 7: 40

桡侧列畸形 7: 26-29

严重的肢体短缩 7: 12-17

并指(趾)畸形 7-42

积水性无脑畸形

水脑 2: 14

大头畸形 2: 46, 49

畸胎瘤

腹部钙化 6: 19, 21

心脏轴异常 5: 2, 5

妊娠期附件肿物 13: 26, 27-28

心脏肿块 5: 26, 27

颈部肿块 3: 30-31, 33

腹腔囊性包块 6: 33, 36

颅内占位 2: 52, 54

颅内钙化灶 2: 50, 51

妊娠第一阶段附件区包块 1: 38, 40

胎盘内瘤样病变 9: 14, 17

骶尾部

心脏扩大 5: 13, 15

脊柱 2: 64, 66

小胃/胃缺如 6: 7, 9

腹腔实性包块 6: 38, 39

肺实性/高回声肿块 4: 7, 9

脊髓脊膜膨出, 脊柱肿块 2: 64, 65-66

脊柱肿块 2: 64-67

脊柱裂

胎儿的姿势/活动异常 7: 2, 3

脊柱形态异常 2: 68

脊柱异常 2: 74, 75

母体血清 AFP 升高 13: 14, 15

寄生双胎, 联体双胎 8: 20, 23

甲状腺肿

胎儿姿势/活动异常 7: 3

颈部肿块 3: 30, 33

小胃/胃缺如 6: 7, 9

交叉融合异位

肾缺如 6: 54, 55

肾增大 6: 46, 48

结节性硬化症, 脑实质异常 2: 28, 31

颈项透明层增厚

妊娠第一阶段胎儿畸形 1: 24-26

妊娠第一阶段胎膜异常 1: 31, 33

局部子宫肌层收缩

胎盘内瘤样病变 9: 14, 16

子宫/宫颈包块 12: 6, 7-8

巨膀胱小结肠, 大膀胱 6: 56

巨大儿 11: 8-9

腹围增大 6: 22, 23

大头畸形 2: 46, 47

巨大胎盘 9: 18-19

羊水过多 10: 6, 7

宫体大小 > 孕龄 13: 4

巨大胎盘 9: 18-21

巨脑回-多小脑回, 脑实质异常 2: 28, 31

巨舌症 3: 24-25

巨细胞病毒感染

脑实质异常 2: 28, 30

颅内钙化灶 2: 50

K

空肠闭锁

肠管扩张 6: 12, 14

羊水中点状回声 10: 10, 11

空羊膜囊征 1: 31

快速性心律失常

腹水 6: 16, 17

L

联体双胎 8: 20-23

脊柱形态异常 2: 69, 73

脐血管异常 9: 32, 35

妊娠第一阶段胎儿畸形 1: 25, 29

凉鞋趾 7: 30, 33, 37, 39

两性生殖器 6: 64-65

淋巴管瘤

腹腔囊性包块 6: 32, 35

肺囊性包块 4: 10-11, 13

腹围增大 6: 22

脊柱肿块 2: 64-65, 67

躯干淋巴管瘤, 颈部肿块 3: 31

菱脑融合, 小脑异常 2: 60, 63

流产

完全流产, 未见到宫内孕囊的出血 1: 8-9

自然流产, 孕囊位置异常 1: 16, 17-18

颅缝早闭

颅盖骨异常 2: 36-37

颅盖骨

颅盖骨异常 2: 36-41

颅盖骨缺如 2: 32-35

颅内出血

脑实质异常 2: 28, 30

脑积水 2: 10-11, 13

颅内占位 2: 52, 53-54

颅内钙化灶 2: 50-51

颅内囊肿

侧面的 2: 24-27

大头畸形 2: 46, 48

正中中线 2: 18-23

颅咽管瘤, 颅内占位 2: 52, 55

露脑畸形

脑实质异常 2: 28, 29

颅盖骨异常 2: 37, 39

颅盖骨缺如 2: 32, 33

羊水内点状回声 10: 10, 11

母体血清 AFP 升高 13: 14, 16

小头畸形 2: 42, 44

卵巢肿物

妊娠期附件肿物 13: 26

宫体大小 > 孕龄 13: 4, 5

卵巢静脉栓塞, 产后疼痛 / 发热 14: 6, 7

卵巢囊肿, 腹腔囊性包块 6: 32, 35

卵巢旁肿物, 宫体大小 > 孕龄 13: 4, 5

卵黄囊异常, 孕囊内容物异常 1: 12, 13-14

卵圆孔瓣瘤, 间隔缺损 5: 17, 19

轮状胎盘

胎盘边缘异常 9: 10, 12

羊水内线状回声 10: 13, 15

M

Meckel-Gruber 综合征

囊性肾 6: 52, 53

肾回声增强 6: 50, 51

妊娠第一阶段胎儿畸形 1: 25, 29

多指(趾)畸形 7: 36, 40

肾增大 6: 46-47, 49

脉络丛乳头状瘤

脑积水 2: 11, 13

颅内占位 2: 53, 55

面部肿块 3: 26-29

面裂 3: 2-5

面中部异常 3: 12-15

母体血清 AFP 升高 13: 14-17

N

Nager 综合征, 小下颌畸形 3: 7

囊腺瘤, 妊娠期附件肿物 13: 26, 29

囊性畸胎瘤 2: 18, 22

囊性纤维化, 肠管回声增强 6: 10, 11

脑积水 2: 10-13

鉴别诊断 2: 10

严重的

透明隔腔缺如 2: 2, 4

水脑 2: 16

脑膨出

颅盖骨异常 2: 37, 39

母体血清 AFP 升高 13: 14, 16

面部肿块 3: 26-27, 29

小头畸形 2: 42, 44

枕部的脑膨出

妊娠第一阶段胎儿畸形 1: 24, 29

颈部肿块 3: 30, 33

脑软化

脑实质异常 2: 28, 30

脑积水 2: 11, 13

轻度脑室扩张 2: 6, 9

脑实质异常 2: 28-31
 内脏异位, 心脏轴异常 5: 3, 6
 尿道闭锁
 腹围增大 6: 23, 26
 大膀胱 6: 56
 尿道下裂, 两性生殖器 6: 64, 65
 尿性囊肿, 腹腔囊性包块 6: 32, 34

P

胚胎死亡
 β -hCG 异常 13: 19
 孕囊内容物异常 1: 12, 14
 脾大, 腹围增大 6: 23, 27
 胛胝体发育不全
 透明隔腔缺如 2: 2, 4
 颅内囊肿 2: 18, 20
 轻度脑室扩张 2: 6, 8
 葡萄胎
 完全性
 β -hCG 异常 13: 18, 20
 孕囊内容物异常 1: 12, 15
 未见宫内孕囊的出血 1: 9, 11
 胎盘内瘤样病变 9: 14-15, 17
 胎盘内无回声区 9: 3, 5
 侵蚀性
 β -hCG 异常 13: 19, 21
 孕囊内容物异常 1: 13, 15
 子宫/宫颈包块 12: 7, 9
 部分性
 孕囊内容物异常 1: 13, 15
 子宫内妊娠出血 1: 2-3, 5
 膀胱
 膀胱缺失/小膀胱 6: 58-61
 膀胱增大, 腹腔囊性包块 6: 32, 34
 膀胱外翻
 膀胱缺失/小膀胱 6: 59, 61
 腹壁缺损 6: 3, 5
 大膀胱 6: 56-57
 膀胱破裂
 膀胱缺失/小膀胱 6: 59, 61
 腹水 6: 16, 17
 膀胱腹膜反折处血肿
 剖宫产并发症 13: 23, 24
 产后疼痛/发热 14: 6, 7

Q

脐带
 异常 9: 26-31
 动脉瘤
 脐血管异常 9: 33
 囊肿
 脐带异常 9: 26, 27-28
 脐带融合 9: 32, 35
 血肿, 脐带异常 9: 27, 31
 脐带打结 9: 26, 29-30
 边缘附着
 胎盘边缘异常 9: 10, 12
 脐带过短 9: 26, 30
 脐带内血栓形成 9: 27, 31
 脐带先露 11: 20, 21
 脐动脉
 脐动脉瘤, 脐血管异常 9: 32, 37
 发育不良 9: 32, 34
 单脐动脉 9: 32
 脐静脉
 持续性右脐静脉 9: 32, 34
 输尿管异常, 腹腔囊性包块 6: 33, 37
 脐膨出
 腹壁缺损 6: 2, 4
 母体血清 AFP 升高 13: 14-15, 16
 妊娠第一阶段胎儿畸形 1: 25, 28
 脐带异常 9: 26, 29
 气管闭锁, 肺实性/高回声肿块 4: 6, 9
 前置血管, 产前出血 13: 6-7, 8
 前脑无裂畸形
 无叶
 透明隔腔缺如 2: 2, 4
 妊娠第一阶段胎儿畸形 1: 24
 颅内囊肿: 正中中线 2: 18, 21
 面裂 3: 3, 5
 叶
 透明隔腔缺如 2: 3, 5
 半叶
 透明隔腔缺如 2: 2-3, 4
 妊娠第一阶段胎儿畸形 1: 26
 颅内囊肿: 正中中线 2: 22
 前脑无裂畸形谱
 面中部异常 3: 14-15
 面部肿块 3: 26
 水脑 2: 14, 16

大头畸形 2: 46-47, 48
 轻度脑室扩张 2: 6-9
 球拍状胎盘, 巨大胎盘 9: 19, 20
 屈曲指 7: 37

R

妊娠, 见妊娠第一阶段

β-hCG 异常 13: 18
 妊娠期急腹症 13: 10-13
 妊娠期附件肿物 13: 26-29
 假性妊娠
 孕囊内容物异常 1: 12, 13
 子宫内妊娠出血 1: 2, 5
 产前出血 13: 6-9
 乳腺肿物 13: 30-33
 剖宫产并发症 13: 22-25
 子宫内妊娠出血 1: 2, 4
 母体血清 AFP 升高 13: 14-17
 宫体大小 < 孕龄 13: 2-3
 宫体大小 > 孕龄 13: 4-5

妊娠第一阶段盆腔疼痛 1: 34-37

妊娠第一阶段, 妊娠囊

 孕囊内容物异常 1: 12-15
 孕囊位置异常 1: 16-19

妊娠第一阶段

 胎儿畸形 1: 24-29
 孕囊内容物异常 1: 12-15
 孕囊位置异常 1: 16-19
 附件区包块 1: 38-41
 子宫内妊娠出血 1: 2-7
 未见到宫内孕囊的出血 1: 8-11
 颈项透明层增厚 1: 20-23
 胎膜异常 1: 30-33
 盆腔疼痛 1: 34-37
 妊娠期胆囊炎 13: 10, 12
 妊娠期肾结石 13: 10, 12
 妊娠期肾盂肾炎 13: 10, 12
 妊娠期乳腺肿物 13: 30, 32
 妊娠滋养细胞疾病, 产后出血 14: 3, 5

绒毛膜癌

B-hCG 异常 13: 19

 子宫/宫颈包块 12: 7

绒毛膜羊膜分离

 胎盘边缘异常 9: 10-11, 13
 羊水内线状回声 10: 12
 多胎妊娠的胎膜 8: 3, 5

绒毛膜血管瘤

 子宫/宫颈包块 12: 7, 9
 胎盘内瘤样病变 9: 14, 17
 羊水过多 10: 7, 9

绒毛膜肿块

 孕囊内容物异常 1: 13, 15
 妊娠第一阶段胎膜异常 1: 31
 乳糜胸, 胸腔积液 4: 2, 4
 乳头肌, 心脏肿块 5: 26, 27
 乳腺癌, 妊娠期乳腺肿物 13: 30, 32
 乳腺囊肿, 妊娠期乳腺肿物 13: 30

S

三倍体

 胎儿宫内发育迟缓 11: 3, 6
 胎盘内无回声区 9: 3, 5
 巨大胎盘 9: 19, 21
 指(趾)畸形 7: 36, 38

三叉手 7: 37

三尖瓣闭锁

 房室不对称 5: 8, 10
 流出道异常 5: 20
 三尖瓣发育不良 5: 8, 11
 神经管原肠囊肿, 肺囊性包块 4: 11
 神经胶质室管膜囊肿
 水脑 2: 15, 17
 颅内囊肿: 正中中线 2: 18, 22

神经母细胞瘤

 腹腔囊性包块 6: 33, 36
 转移, 肝大 6: 29, 31
 腹腔实性包块 6: 38, 39

肾积水 6: 42-45

肾瘤, 中胚叶

 腹围增大 6: 23, 27
 羊水过多 10: 7, 9
 肾增大 6: 47, 49
 肾上腺肿物 6: 62-63
 肾上腺出血, 肾上腺肿物 6: 62, 63
 肾盂, 轻度肾盂扩张 6: 40-41

肾脏

 肾缺如(发育不全) 6: 54
 羊水过少 10: 2, 4
 单侧 6: 54, 55
 代偿性肥大, 肾增大 6: 47, 49

肾回声增强 6: 50-51

生理性肠疝(假性的)

腹壁缺损 6: 2, 4
 脐带异常 9: 26, 29
 十二指肠闭锁, 肠管扩张 6: 12, 13
 食管闭锁, 小胃 / 胃缺如 6: 6, 7-8
 室间隔缺损
 颈项透明层增厚 1: 23
 流入道 5: 16, 18
 肌部 5: 16, 17-18
 流出道 5: 16
 膜周部 5: 16, 18
 合并复杂先天性心脏病 5: 16, 18-19
 输卵管积水
 妊娠期附件肿物 13: 27, 29
 妊娠第一阶段附件区包块 1: 39, 41
 输尿管膀胱连接处梗阻, 肾积水 6: 42, 44
 输尿管肾盂连接处梗阻
 双侧的, 膀胱缺失 / 小膀胱 6: 58, 60
 腹腔囊性包块 6: 32, 34
 早期的, 轻度肾盂扩张 6: 40, 41
 肾积水 6: 42, 43
 羊水过少 10: 2, 4
 单侧的, 羊水过多 10: 7, 9
 双绒毛膜双羊膜囊双胎
 妊娠第一阶段胎膜异常 1: 30, 32
 羊水平线状回声 10: 12, 14
 双胎
 双绒毛膜双羊膜囊双胎
 妊娠第一阶段胎膜异常 1: 30, 32
 羊水平线状回声 10: 12, 14
 生长不一致 8: 6-9
 羊水分布不均 8: 10, 12-13
 单绒毛膜单羊膜囊双胎, 胎膜 8: 2, 4
 妊娠第一阶段胎膜异常 1: 30, 32
 寄生双胎, 联体双胎 8: 23
 巨大胎盘 9: 19, 20
 双胎输血综合征
 膀胱缺失 / 小膀胱 6: 59, 61
 羊水分布不均 8: 10, 11-12
 心脏扩大 5: 12-13, 14
 双胎生长不一致 8: 6, 8
 胎儿宫内发育迟缓 11: 3, 7
 羊水过少 10: 3, 5
 羊水过多 10: 6, 8
 双胎相关的畸形 8: 14, 16-17
 双子宫
 孕囊位置异常 1: 16, 18

多胎妊娠的胎膜 8: 3, 5

T

胎儿

胎儿异常, 孕囊内容物异常 1: 13
 妊娠第一阶段胎儿畸形 1: 24-29
 胎儿姿势 / 活动异常 7: 2-7
 胎位异常 11: 20-21
 贫血 11: 16-19
 肠梗阻
 腹围增大 6: 22, 24
 羊水过多 10: 6, 8
 肾积水 6: 42-45
 水肿 11: 10
 颈部肿物, 胎儿姿势 / 活动异常 7: 3, 6
 外伤, 成角骨骼 7: 19, 23
 胎儿宫内发育迟缓 11: 2-7
 鉴别诊断 11: 2
 肠管回声增强 6: 10, 11
 羊水过少 10: 2, 4
 双胎之一 (双胎生长不一致) 8: 6, 8
 巨大胎盘 9: 19, 21
 严重的
 膀胱缺失 / 小膀胱 6: 59, 60
 胸廓狭小 4: 14, 16
 子宫大小 < 孕龄 13: 2
 胎儿酒精综合征, 小头畸形 2: 43
 胎儿死亡
 β -hCG 异常 13: 19
 母体血清 AFP 升高 13: 15, 17
 颈项透明层增厚 1: 21
 宫体大小 < 孕龄 13: 2, 3
 双胎相关的畸形 8: 14, 15-16
 胎粪性肠梗阻
 肠管扩张 6: 12-13, 14
 腹围增大 6: 22, 25
 胎粪性腹膜炎
 腹部钙化 6: 18, 19-20
 肠管回声增强 6: 10, 11
 胎粪性假性囊肿
 腹部钙化 6: 18, 19-20
 腹腔囊性包块 6: 32, 34-35
 肠管回声增强 6: 10, 11
 腹围增大 6: 22, 25
 胎膜早破, 羊水分布不均 8: 10-11
 胎盘

脐带附着异常 9: 22-25
 胎盘位置异常 9: 6-9
 胎盘边缘异常 9: 10-13
 球拍状胎盘, 巨大胎盘 9: 19, 20
 绒毛膜血管瘤, 水肿 11: 10, 14
 轮状胎盘
 胎盘边缘异常 9: 10, 12
 羊水内线状回声 10: 13, 15
 胎盘边缘血窦, 胎盘内无回声区 9: 2, 4
 瘤样病变 9: 14-17
 无回声区 9: 2-5
 胎盘位置异常 9: 7, 8-9
 畸胎瘤, 胎盘内瘤样病变 9: 15, 17
 胎盘附着处
 胎盘位置异常 9: 6-7, 8-9
 胎盘边缘异常 9: 11, 13
 产前出血 13: 7, 9
 剖宫产并发症 13: 22, 23-24
 产后出血 14: 2-3, 4
 胎盘功能不全
 母体血清 AFP 升高 13: 15
 胎儿宫内发育迟缓 11: 2, 3-5
 胎盘内血池, 胎盘内无回声区 9: 2, 3
 胎盘早剥
 急性的
 胎盘内瘤样病变 9: 14, 15-16
 巨大胎盘 9: 18
 妊娠期急腹症 13: 10, 11
 产前出血 13: 6, 7
 羊水内点状回声 10: 10
 胎盘边缘异常 9: 10, 11
 子宫 / 宫颈包块 12: 6, 8
 陈旧性, 羊水内线状回声 10: 12-13, 14
 胎盘内无回声区 9: 2, 4
 巨大胎盘 9: 20
 胎内胎
 腹部钙化 6: 19, 21
 联体双胎 8: 21, 23
 腹腔囊性包块 6: 33, 36
 双胎相关的畸形 8: 14, 19
 腹腔实性包块 6: 38, 39
 糖尿病
 巨大胎儿 11: 8, 9
 腹围增大 6: 22, 23
 羊水过多 10: 6, 7
 糖尿病性胚胎病

成角骨骼 7: 18, 21
 小下颌畸形 3: 6, 10
 指(趾)异常 7: 36, 38, 40, 41
 桡侧列畸形 7: 26, 28
 严重的肢体短缩 7: 12, 15-16
 体蒂异常

 腹壁缺损 6: 3, 4
 胎儿姿势 / 活动异常 7: 2, 5
 脊柱形态异常 2: 68, 70
 脐血管异常 9: 33, 37
 母体血清 AFP 升高 13: 15, 16

V

VACTERL 联合征
 脊柱形态异常 2: 68-69, 71
 脊柱异常 2: 74-75, 76
 桡侧列畸形 7: 26, 27

W

外伤

 妊娠期急腹症 13: 11, 13
 成角骨骼 7: 19, 23
 胃肠道, 也见肠管
 腹部钙化 6: 18-21
 腹水 6: 16-17
 腹腔囊性包块 6: 32-37
 肠管扩张 6: 12-15
 肠管回声增强 6: 10-11
 肝大 6: 28-31
 小胃 / 胃缺如 6: 6-9
 腹腔实性包块 6: 38-39
 小胃 / 胃缺如 6: 6-9
 无耳畸形 3: 22
 无颅盖骨, 颅盖骨缺如 2: 32, 34
 无脑回, 脑实质异常 2: 29, 31
 无脑畸形
 脑实质异常 2: 28, 29
 颅盖骨缺如 2: 32, 33
 羊水内点状回声 10: 10, 11
 母体血清 AFP 升高 13: 14, 16
 妊娠第一阶段胎儿畸形 1: 24
 小头畸形 2: 42, 44
 无前脑, 小头畸形 2: 42, 44
 无下颌并耳畸形, 小下颌畸形 3: 7, 11
 无肢畸形, 严重的肢体短缩 7: 13, 17

X

先天性肺叶性肺气肿, 肺实性 / 高回声肿块 4: 7

纤维瘤, 心脏肿块 5: 26, 27

小耳畸形 3: 22

小下颌畸形 3: 6-11

小脑发育不良

小脑异常 2: 61, 63

颅后窝池囊肿 / 积液 2: 57, 59

小头畸形

颅盖骨异常 2: 37, 40

小眼畸形 3: 16

小阴茎, 两性生殖器 6: 64, 65

泄殖腔畸形

两性生殖器 6: 64, 65

腹腔囊性包块 6: 33, 37

肠管扩张 6: 13, 15

泄殖腔外翻

膀胱缺失 / 小膀胱 6: 59, 61

两性生殖器 6: 64, 65

腹壁缺损 6: 3, 5

心包积液, 胸腔积液 4: 3, 4-5

心肌肥厚, 心脏肿块 5: 26, 27

心律失常 5: 24-25

心脾综合征, 心脏轴异常 5: 3, 6

心脏肿块 5: 26-27

心脏扩大 5: 12-15

心脏流出道异常 5: 20-23

心脏心轴异常 5: 3, 7

星形细胞瘤, 颅内占位 2: 52

性索间质细胞瘤, 妊娠期附件肿物 13: 27

胸部

肺部包块

囊性的 4: 10-13

肺实性 / 高回声肿块 4: 6-9

胸廓狭小 4: 14-19

胸腔积液 4: 2-5

胸腔积液 4: 2-5

血管内皮瘤

胎儿贫血 11: 17, 19

肝大 6: 29, 31

血管前置

脐带附着异常 9: 22-23, 25

胎盘边缘异常 9: 11, 13

血栓形成

卵巢静脉栓塞, 产后疼痛 / 发热 14: 6, 7

脐带内血栓, 脐带异常 9: 27, 31

Y

眼眶肿瘤

眼部畸形 3: 16

面部肿块 3: 27, 29

眼部畸形 3: 16-21

羊膜带综合征

腹壁缺损 6: 2-3, 4

颅盖骨异常 2: 37 39

足部异常 7: 30, 34

脊柱形态异常 2: 72

颅盖骨缺如 2: 32, 34

面裂 3: 3, 5

羊水内线状回声 10: 13, 15

多胎妊娠的胎膜 8: 3

小下颌畸形 3: 6, 9

指(趾)异常 7: 36

羊水过多 10: 6-9

鉴别诊断 10: 6

双胎之一, 羊水分布不均 8: 10

宫体大小 > 孕龄 13: 4

羊水过少 10: 2-5

鉴别诊断 10: 2

小下颌畸形 3: 6, 8

小胃 / 胃缺如 6: 6

宫体大小 < 孕龄 13: 2, 3

异位妊娠

腹腔妊娠

孕囊位置异常 1: 17, 19

未见到宫内孕囊的出血 1: 9, 11

妊娠期附件肿物 13: 27, 29

宫颈妊娠

孕囊位置异常 1: 16-17, 18-19

子宫内妊娠出血 1: 3, 6

间质部妊娠

孕囊位置异常 1: 16, 18

子宫内妊娠出血 1: 3, 6

盆腔疼痛 1: 34, 36-37

输卵管妊娠

孕囊位置异常 1: 16, 18

未见到宫内孕囊的出血 1: 8-9, 10-11

阴道积液 6: 33, 37

阴囊肿物 6: 66-67

Z

枕骨裂脑露畸形

胎儿姿势 / 活动异常 7: 3, 7

脊柱形态异常 2: 69, 73

脊柱异常 2: 75, 77

颈部肿块 3: 31, 33

脊柱肿块 2: 65, 67

支气管肺隔离症

心脏轴异常 5: 2, 4-5

腹腔实性包块 6: 38

肺实性 / 高回声肿块 4: 6

胸腔积液 4: 3, 6

脂肪瘤

颅内占位 2: 53, 55

脊柱肿块 2: 64, 67

指(趾)异常 7: 36-39

足部异常 7: 30, 34-35

致死性发育不良

面中部异常 3: 13

脊柱形态异常 2: 69, 72

脊柱异常 2: 75, 77

成角骨骼 7: 18, 19-20

严重的肢体缩短 7: 12, 13-14

胸廓狭小 4: 14, 16

窒息性胸廓发育不良

脊柱形态异常 2: 69, 73

多指(趾)畸形 7: 40

中脑导水管狭窄

早期, 轻度脑室扩张 2: 6, 8

晚期, 脑积水 2: 10, 12

大头畸形 2: 46, 48

中胚叶肾瘤

腹围增大 6: 23, 27

羊水过多 10: 7, 9

肾增大 6: 47, 49

腹腔实性包块 6: 38, 39

中枢神经系统

脑实质异常 2: 28-31

颅盖骨

颅盖骨异常 2: 36-41

颅盖骨缺如 2: 32-35

透明隔腔缺如 2: 2-5

小脑发育不全

颅后窝池囊肿 / 积液 2: 57, 59

小脑异常 2: 60-63

颅内钙化灶 2: 50-51

颅内囊肿

颅内囊肿: 侧面的 2: 24-27

大头畸形 2: 46, 48

颅内囊肿: 正中中线 2: 18-23

颅内占位 2: 52-55

肿瘤

脑实质异常 2: 29, 31

大头畸形 2: 47, 49

颅后窝池囊肿 / 积液 2: 56-59

脊柱肿块 2: 64-67

脊柱形态异常 2: 68-73

轻度脑室扩张 2: 6-9

重复集合系统

轻度肾盂扩张 6: 40, 41

肾增大 6: 46, 48

伴有梗阻

肾积水 6: 42, 44

囊性肾 6: 52, 53

肾回声增强 6: 50-51

肾增大 6: 46-49

肾积水 6: 42-45

轻度肾盂扩张 6: 40-41

阻塞性囊性发育不良

囊性肾 6: 52, 53

盆腔异位肾, 肾缺如 6: 54, 55

蛛网膜囊肿

小脑异常 2: 60-61, 62

颅内囊肿: 侧面的 2: 24, 26

颅内囊肿: 正中中线 2: 18, 22

颅后窝池囊肿 / 积液 2: 56-57

主动脉弓中断, 流出道异常 5: 21, 23

主动脉缩窄 5: 9, 11

椎骨

脊柱异常 2: 74, 76

分裂或融合异常 2: 74, 76

胎儿姿势 / 活动异常 7: 3, 7

子宫 / 宫颈包块 12: 6-9

子宫

子宫裂开

剖宫产并发症 13: 22, 24

产后出血 14: 3, 4

子宫破裂

剖宫产并发症 13: 22-23, 24

产后出血 14: 3, 4

产后疼痛 / 发热 14: 6, 7

子宫肌层局部收缩

 胎盘内瘤样病变 9: 14, 16

 子宫 / 宫颈包块 12: 6, 7-8

子宫肌瘤, 羊水分布不均 8: 10-11, 13

子宫颈切除术, 宫颈短 12: 3, 5

子宫内膜息肉, 孕囊内容物异常 1: 13

子宫内膜炎

剖宫产并发症 13: 23, 25

 产后出血 14: 3, 5

 产后疼痛 / 发热 14: 6

子宫内膜异位症

 剖宫产瘢痕部位 13: 23, 25

子宫腺肌病, 子宫 / 宫颈包块 12: 6, 9

纵隔子宫 1: 30, 33

